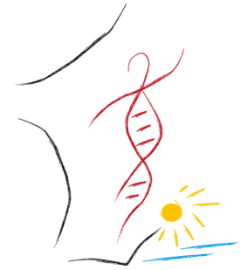




**CENTRE DE REFERENCE**  
Anomalies du développement  
et syndromes malformatifs



ANOMALIES DU DÉVELOPPEMENT  
ET SYNDROMES MALFORMATIFS



CENTRE DE RÉFÉRENCE SUD

# Pourquoi est-on sans diagnostic ?

David GENEVIEVE, MCU-PU

Département de Génétique

Hôpital Arnaud de Villeneuve, CHRU Montpellier

Centre de référence anomalies du développement et  
syndromes malformatifs

Centre de compétence maladies osseuses  
constitutionnelles

Unité Inserm U844

**Inserm**



Institut national  
de la santé et de la recherche médicale

**mac**

MALADIES OSSEUSES  
CONSTITUTIONNELLES

# La consultation de Génétique

- Son contexte : un moment parfois angoissant
  - Venir voir le généticien : pourquoi?
  - Si c'est génétique, cela ne se traite pas?
  - Si c'est génétique c'est héréditaire?
- Ses spécificités : des lenteurs
  - Des délais longs pour avoir une consultation
  - Une consultation très longue
  - La dimension familiale parfois difficile
  - La réalisation de photographies

# La recherche du diagnostic

- En consultation :
    - Enquête familiale
    - Résumés des éléments cliniques marquants
    - Examen clinique à la recherche d'éléments clés permettant le diagnostic
    - Prescription d'examens (prise de sang, recueil d'urine, parfois biopsie de peau, radiographies...)
  - Temps de travail après la consultation
    - Travail de synthèse des données cliniques et des résultats
    - Analyses des banques de données internet et littérature papier
    - Demande d'avis auprès des collègues locaux, régionaux puis nationaux
    - Prescription d'examens (prise de sang, recueil d'urine, parfois biopsie de peau, radiographies...)
-

# Le raisonnement du généticien

- Le signe clinique (symptôme) n'est pas une maladie
  - Exemple fente palatine, épilepsie...
- Identifier le (les) signes cliniques leaders
  - Isolé
  - Associé à d'autres symptômes = syndrome
- Examen biologique (étude génétique) pour prouver la constatation clinique

# Les difficultés du diagnostic

- 20 000 gènes pour 100 000 fonctions
- 8000 maladies génétiques connues
  - Laquelle est la bonne ?
- Variabilité des symptômes cliniques pour une même maladie
- Prescription d'examens
  - lesquels?
    - Des examens ciblés?
    - Des examens « pêche à la ligne »?
  - A quel rythme?
  - A quels coûts
  - Des délais de résultats très longs

# Les raisons d'un échec

- Des symptômes pas encore présents au moment de la consultation
- Connaissances limitées des médecins généticiens
  - On ne sais pas tout
- Connaissances limitées des scientifiques
  - De nombreuses maladies pas encore identifiées
- Des outils diagnostiques pas assez performants
- Des connaissances sur les gènes pas assez avancées
- Un cout très élevé des examens : limitation des prescriptions par les tutelles.

# Des raisons d'espérer (mais également des doutes)

## De meilleures connaissances sur les maladies génétiques

- 4 a 5 nouvelles maladies génétiques

### ➔ Mais

- Comment se tenir a jour de cette avalanche de connaissances?
- Peut on tout connaitre et tout retenir?
- Comment répondre à la demande croissante des consultations et l'accroissement des champs d'expertises aux pathologies dites communes :

Diabète, HTA, Obésité, Parkinson, Alzheimer, Arthrose, etc...

## L'apparition de traitements spécifiques

### ➔ Mais

- Maladies génétiques = maladies chroniques = suivi et prise en charge
- Qui pourra faire tout cela? Problème de moyens humains
- 8 généticiens pour 10% de la population du Languedoc-Roussillon (= 300 000 patients soit 37 500 personnes par généticien)

# Des raisons d'espérer (mais également des doutes)

- De meilleurs outils

- Analyse Chromosomique par Puces à ADN (ACPA)
- Séquençage Nouvelle Génération (NGS)

## ➔ Mais

- Les limites des connaissances freinent l'interprétation
  - Parfois nécessité d'une étape « recherche » longue
- Problème de l'accès à ces nouvelles technologies diagnostiques
- Des difficultés d'interprétation devant la masse d'informations fournies
- Les coûts sont très élevés (à relativiser avec le coût du non dépistage de complication du fait de l'absence de diagnostic...)



# Conclusion : pas de diagnostic MAIS

## ➤ Un suivi régulier pour

✓ Évaluer les nouvelles possibilités de diagnostic en fonction de l'évolution (très rapide):

- Des connaissances : nouveaux diagnostics
- Des outils pour le diagnostic

✓ Evaluer le projet thérapeutique

- Rééducation
- Scolaire / travail
- Prise en charge sociale