

# Composition de l'équipe

## Médecins Généticiens

Dr Jean CHIESA



Dr Philippe KHAU VAN KIEN



## Conseillères en Génétique

Mme Yuliya PETROV



Mme Audrey COMBES  
(oncogénétique)



Mme Annie JULIEN



## Psychologue

Mme Lydie BERNHARD



## Infirmières (Office des prélèvements)

Mme Sophie DEVIENNE



Mme Sylvie LEVEQUE



## Secrétaires

Mme Sandrine CASTELLANA

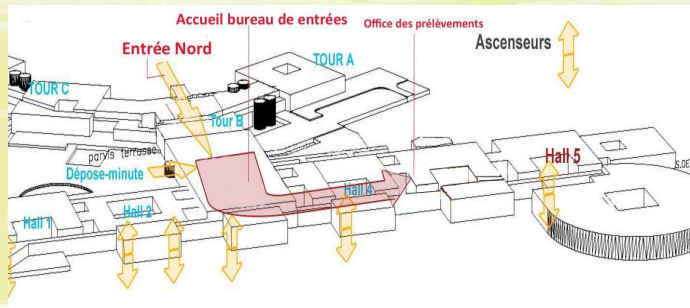


L'équipe de Génétique du CHU de Nîmes travaille dans le but d'optimiser votre prise en charge ou celle de votre enfant, de vous accompagner dans le parcours médical et de répondre, dans l'état actuel des connaissances, aux questions que vous vous posez.

Elle participe dans le cadre du plan maladie rare et du plan cancer à plusieurs centres de référence ou de compétences labellisés au CHU de Nîmes ou de Montpellier, au Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal et à l'offre de consultation de génétique et d'oncogénétique dans la région (SROS).

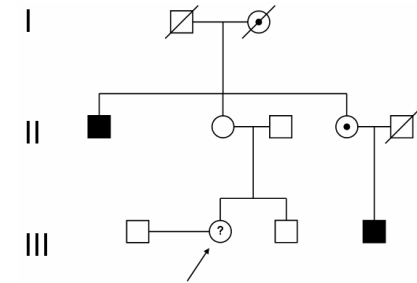
Vous pouvez contacter l'équipe, en cas de besoin à distance de la consultation, par courrier ou par téléphone via le secrétariat :  
04 66 68 41 60

Plan d'accès au lieu des consultations :



# Consultations de Génétique Médicale

Afin de mieux comprendre et de mieux vivre le déroulement de votre consultation.



Pôle Biologie  
Unité fonctionnelle de Génétique médicale  
et Cytogénétique  
CHRU de Nîmes  
Place du Pr Debré - 30029 Nîmes Cedex 9  
Tél. : 04 66 68 41 60  
Fax : 04 66 68 41 61



## Vous venez en consultation de Génétique Médicale...

... pour vous

Vous serez reçu par l'un des médecins de l'équipe et/ou une conseillère en Génétique ou notre psychologue, et parfois avec des médecins ou autre professionnel de santé en formation.

... ou votre enfant

Un rendez-vous sur le plateau des consultations de Pédiatrie peut vous être proposé avec le Dr Khau Van Kien (Le lundi matin uniquement).

**Les consultations ont une durée moyenne de 1h.**

## Lors de votre première consultation,

Vous serez interrogé sur **vos antécédents personnels et familiaux**

**Un arbre généalogique sera établi** en reprenant les antécédents de vos apparentés (enfants, frères et sœurs, parents, oncles, tantes, cousins, grands-parents)

**Un examen clinique peut être réalisé**

Nous vous demanderons éventuellement **l'autorisation de prendre des photographies** qui nous seront très utiles (signes permettant d'orienter le diagnostic, évolution dans le temps, discussion du dossier lors des réunions du centre de référence ou de compétences pour la maladie concernée (ou le groupe de maladies).

## Comment préparer sa consultation de génétique ?

Vous avez rendez-vous avec un généticien

Les généticiens aident au diagnostic d'une malformation congénitale, d'une anomalie héréditaire, d'un retard du développement d'une maladie rare ou d'un cancer de nature héréditaire. Ils informent sur son origine, son suivi et ses complications, son mode de transmission, les risques pour une prochaine naissance et, dans certains cas, sur les possibilités de dépistage avant la naissance.

Pour nous aider à rendre cette consultation la plus efficace possible, nous vous demandons de prêter attention aux points suivants.

- Assurez-vous de venir avec l'ensemble des documents disponibles (carnet de santé, radiographies, courriers, éléments de dossiers médicaux, bilans biologiques, photographies...). Si certains de vos proches ont un handicap, une maladie, des malformations,... même s'ils sont décédés (quelque soit l'âge) merci d'essayer de vous renseigner sur le nom de la maladie, les résultats d'éventuelles analyses qui auraient pu être effectuées, et si possible l'hôpital et le nom du médecin qui les prend ou les a pris en charge

- Lors de la première consultation, les étiquettes des 2 parents ou futurs parents doivent être établies préalablement au bureau des entrées (Hall Principal de l'Hôpital). Elles sont demandées dans le cadre de l'enquête familiale et parce que des prélèvements peuvent être proposés même au parent non concerné à priori par un antécédent familial.

- Pensez à bien apporter tout les documents utiles (carte vitale, attestation d'assurance, mutuelle...)



Après la consultation,

Un bilan comportant des analyses génétiques ou d'autres examens peuvent vous être proposés et lorsque possible réalisés dans les salles de prélèvements (Office de prélèvement pour les adultes et enfants de plus de 6 ans, consultations de Pédiatrie pour les enfants plus jeunes).

Pour les examens génétiques (expliqués en consultation), un consentement signé est nécessaire. Le délai pour obtenir les résultats de ces examens est souvent long, souvent de plusieurs mois.

- Parfois les examens seront proposés à distance et éventuellement au cours d'une hospitalisation de jour ou couplés avec d'autres examens au cours d'une hospitalisation prévue par ailleurs. Les modalités de leur réalisation vous seront expliquées en consultation.

- Un courrier de consultation sera adressé au(x) médecin(s) de votre choix et vous recevrez une copie si vous le souhaitez.

- A la réception des résultats d'examen un nouveau courrier vous sera adressé et/ou une consultation de synthèse pourra vous être proposée.

N'hésitez pas à nous contacter si vous souhaitez d'autres précisions : 04 66 68 41 60