

# Pourquoi une consultation de génétique dans un service de psychiatrie ou dans un établissement médico-social (ESMS) ?

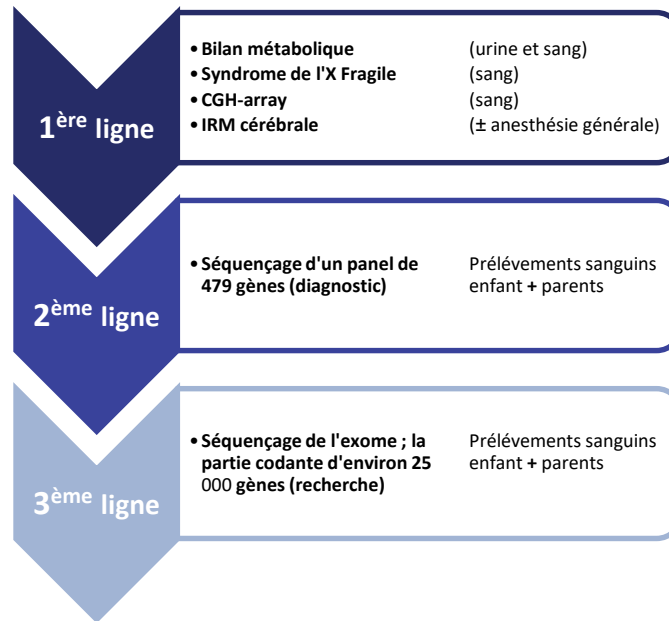
Depuis 28 ans, la Consultation Mobile Régionale de Génétique se déplace dans des centres de soin psychiatrique et des établissements médico-sociaux de la région Île-de-France. L'Hôpital Necker-Enfants Malades et la Fondation l'Élan Retrouvé ont déployé, grâce au soutien de l'ARS Île-de-France, un programme de repérage de maladies génétiques rares chez des personnes atteintes de troubles du spectre de l'autisme (TSA) et/ou de déficience intellectuelle.

Dans environ 30% des cas, un diagnostic génétique permet de donner un nom à l'histoire naturelle des difficultés du patient. (En 1998, ce n'était que 5% des cas).

Ceci permet de mieux comprendre certains symptômes, d'ajuster au mieux l'accompagnement, et aussi parfois de constituer des groupes de patients.

En 2026, 45 centres accueillant des enfants ou des jeunes adultes sont inclus dans le programme.

## Les différentes étapes des explorations génétiques



Le bilan métabolique permet d'étudier le fonctionnement intra-cellulaire (activité protéique, intoxication à une substance...). L'analyse du X Fragile permet de rechercher une anomalie génique fréquente, dans le gène *FMR1*. La CGH-array permet de mettre en évidence des anomalies chromosomiques quantitatives. L'IRM cérébrale donne une image des structures cérébrales.

Lorsqu'il est pertinent, le panel permet d'étudier simultanément des centaines de gènes déjà connus pour être impliqués dans les troubles neuro-développementaux. Chaque variation de la normale détectée est analysée afin de déterminer si elle est susceptible d'être impliquée dans les difficultés du patient.

L'exome est un examen de recherche, il analyse toutes les parties codantes du génome à la recherche d'une variation encore peu connue (peu de littérature scientifique, rares patients décrits avec cette particularité génétique) qui pourrait expliquer la pathologie.

# La Consultation Mobile Régionale de Génétique (CMRG)

Dr. Moïse Assouline, Psychiatre, Médecin Directeur

Maria Butkovska, Coordinatrice

Ligne directe : 01 44 49 58 74

E-mail : [maria.butkovska@elan-retrouve.org](mailto:maria.butkovska@elan-retrouve.org)

Charlotte Abjean : Assistante Coordinatrice

Ligne directe : 01 44 49 58 74

E-mail : [charlotte.abjean@elan-retrouve.org](mailto:charlotte.abjean@elan-retrouve.org)

Pr. Arnold. Munnich, Pédiatre, Généticien

Dr. Anna Gerasimenko, Généticienne

Dr. Christel Chalouhi, Pédiatre

Dr. Sylvia Rose, Pédiatre

Dr. Anthony Drecourt, Psychiatre

Khawla Aljabali, Conseillère en génétique

Aurélie Fabre et Sasha Dehollander,  
Neuropsychologues

Marine Delvigne, Ingénieur d'études

## Les intervenants :

La **coordinatrice** organise les consultations dans les centres et veille au bon suivi des patients, de la réalisation des examens, à l'obtention et à la restitution des résultats. C'est le contact privilégié des centres et des familles.

Le **généticien** se base sur les antécédents personnels et familiaux et sur l'examen médical du patient pour orienter les examens. En cas de diagnostic, il fournit à l'enfant et à sa famille une explication sur l'origine des difficultés et le lien éventuel entre les différents symptômes.

La **conseillère en génétique** intervient une fois le diagnostic posé en revenant sur son implication à l'échelle de la famille. Elle rencontre les apparentés et informe s'il existe un risque pour eux de transmettre l'affection à leur descendance.

Lorsqu'un diagnostic est posé, il est parfois proposé un bilan neuropsychologique et éventuellement des soins de remédiation cognitive avec une **neuropsychologue**. Cette prise en charge temporaire est complémentaire de l'action éducative et psychologique de celle des centres.



## Déroulement des consultations

Lors de la première consultation, le généticien retrace l'histoire du patient, notamment le déroulement de la grossesse et de l'accouchement, les étapes de son développement, ses antécédents médicaux personnels et familiaux, et examine le patient. Ceci permet d'orienter les explorations diagnostiques.

Les examens envisagés sont exposés, avec pour chacun ses intérêts et ses limites.

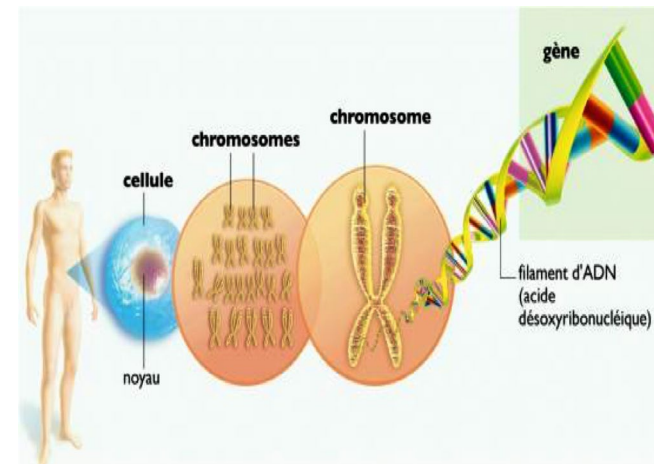
Aucune étude génétique ne peut être réalisée sans que le patient ou son tuteur légal ne donne son accord (signature d'un consentement).

Les analyses génétiques sont effectuées par des techniciens, biologistes, ingénieurs et chercheurs à l'Hôpital Necker.

La CMRG revient dans le centre qui accueille le patient pour rendre aux familles et au médecin du centre les résultats des examens. Un point sur l'évolution récente de l'enfant est réalisé. La famille, l'équipe de génétique et l'équipe de l'établissement décident ensemble de poursuivre ou non les explorations.

Si un diagnostic génétique est posé, le médecin donne une explication sur la cause des difficultés, ce que cela peut impliquer pour la prise en charge du patient et pour sa famille.

L'enfant et sa famille peuvent ensuite être amenés à rencontrer la conseillère en génétique et la neuropsychologue.



## Une figuration simple de l'ADN et du génome

Une prise de sang permet d'avoir accès à l'ADN, le support de l'information génétique, qui se trouve dans le noyau des cellules.

On pourrait comparer l'ADN à un livre qui explique toutes les fonctions du corps humain.

Un chromosome représente alors une partie de ce livre, l'équivalent d'un chapitre.

Le gène, unité d'information portée par le chromosome, est quant à lui l'équivalent d'un paragraphe.

Les différentes explorations génétiques permettent d'observer si tous les chapitres et paragraphes comportent l'information exacte, aussi bien qualitativement que quantitativement.