



Communiqué de presse

La génétique médicale au CHU de Bordeaux : Prise en charge hospitalière, recherche et développement

Créé en 2000, le service de génétique médicale du CHU de Bordeaux, centre de référence des maladies rares, dirigé par le Pr Didier Lacombe bénéficie en 2009 sur le site du groupe hospitalier Pellegrin, de nouveaux locaux plus spacieux et mieux adaptés à la spécificité et à l'évolution de cette discipline, dédiés aux consultations de génétique :

*868 consultations de génétique en 2000
Plus de 2000 par an à ce jour*

« La génétique humaine médicale est une discipline clinico-biologique dont le plein épanouissement passe par des interactions fortes entre les activités médicales hospitalières et les activités universitaires d'enseignement et de recherche », selon le Pr Didier Lacombe.

➔ Deux entités composent **l'équipe de génétique humaine médicale bordelaise** :

- Le service de génétique médicale du Pr Didier Lacombe au CHU de Bordeaux, incluant les activités cliniques de consultation de génétique et les activités biologiques de génétique chromosomique et de génétique moléculaire.
- Le laboratoire de génétique humaine dirigé par le Pr Benoît Arveiler, localisé à l'université Victor Segalen Bordeaux 2

➔ **Le service de génétique médicale**

L'équipe pluridisciplinaire de génétique médicale est composée de personnels médicaux : des médecins généticiens (génétique pédiatrique, neurogénétique, oncogénétique, diagnostic prénatal...), et de personnels paramédicaux: conseillère en génétique, psychologues, orthophoniste, puéricultrice, infirmière ...

Leurs domaines d'expertise particuliers sont les **anomalies du développement d'origine génétique, le retard mental, la neurogénétique**. Le service est référent national sur quelques maladies rares particulières comme le syndrome de Rubinstein-Taybi ou le syndrome de Costello.

L'activité de médecine fœtale est en majeure partie assurée par la partie de l'équipe localisée sur le site de la maternité de Pellegrin (Pr.Saura)

Pour répondre à la spécificité de la discipline et à la prise en charge de l'ensemble des maladies génétiques enfants et adultes, le service de génétique met à la disposition des patients et de leurs familles **des consultations de génétique** qui leur permettent de bénéficier :

- d'une information personnalisée sur les maladies génétiques
- d'un conseil génétique adapté aux demandes des familles
- de l'évaluation de l'intérêt d'une approche anténatale
- d'un diagnostic des maladies génétiques
- de l'aide aux personnes atteintes et aux familles concernées.

➔ **Deux labellisations du Ministère de la Santé** ont été attribuées au service de génétique :

▪ **le centre de référence national pour les Anomalies Génétiques du Développement**, en 2004

▪ **le centre associé de référence national sur les Maladies Mitochondriales** en 2005, en coordination avec le Pr A. Munnich de l'hôpital Necker à Paris.

Le CHU de Bordeaux a bénéficié de la labellisation de 10 centres de référence « des maladies rares » (1) regroupés en Fédération, coordonnée par le Pr Didier Lacombe.

EN PROJET

➔ **La création d'un centre de référence régional de génétique humaine et médicale.**

Le centre, en cours de projet, rassemblera, dans quelques mois, en un même lieu sur le site du groupe hospitalier Pellegrin, l'ensemble des structures universitaires et hospitalières de la discipline, à savoir : **le secteur clinique du service de génétique médicale, du Pr Didier Lacombe, le laboratoire de génétique humaine du Pr Benoît Arveiler.**

La création de cette structure hospitalo-universitaire et clinico-biologique renforcera la dynamique de ce secteur, optimisera la recherche en génétique humaine et la prise en charge des patients de la région Aquitaine.

(1) *Les centres de références des maladies rares au CHU de Bordeaux :*

- Anomalie du développement et syndromes malformatifs -Pôle pédiatrie- Coordonnateur : Pr Didier LACOMBE. *Labellisé en 2004*
- Maladies dermatologiques rares -Pôle médecine spécialisée- Coordonnateur : Pr Alain TAÏEB. *Labellisé en 2005*
- Le kératocône -Pôle des spécialités chirurgicales- Coordonnateur : Pr Joseph COLIN. *Labellisé en 2005*
- Les pathologies plaquettaires (CRPP) -Pôle biologie et anatomie pathologique- Coordonnateur : Dr Paquita NURDEN. *Labellisé en 2005*
- Syndrome d'Evans, anémies hémolytiques et cytopénies auto-immunes sévères de l'enfant -Pôle pédiatrie- Coordonnateur Pr Yves PEREL. *Labellisé en 2007*
- Les maladies neuromusculaires - Pôle neurosciences cliniques- Coordonnateur : Dr Xavier Ferrer-Monasterio. *Labellisé en 2007*
- Les maladies mitochondriales de l'enfant et de l'adulte -Pôle pédiatrie- Associé : Pr Didier LACOMBE. *Labellisé en 2005*
- L'atrophie multisystématisée -Pôle neurosciences cliniques- Associé : Pr François TISON. *Labellisé en 2006*
- Les hypersomnies rares -Pôle neurosciences cliniques- Associé : Pr Pierre PHILIP. *Labellisé en 2005*
- Les maladies rénales rares du Sud-Ouest - Associée : Dr Brigitte LLANAS pôle pédiatrie, Pr Christian Combe, pôle médecine interne. *Labellisé en 2006*

Bordeaux, le 13 mai 2009

Direction de la communication du CHU de Bordeaux
Lydie Gillard Attachée de presse Tél. 05 56 79 61 14/06 10 17 13 64
Caroline Péret Attachée de presse Tél. 05 57 82 03 21/06 27 43 46 75
Frédérique Albertoni Directrice de la communication Tél. 05 56 79 53 42/06 10 17 14 20

www.chu-bordeaux.fr