

**Dr Céline POIRSIER – Médecin Généticienne, Responsable médicale du CLAD Est et
du centre de compétence Surdités Génétiques**

Rencontre régionale de Chaumont – 25 septembre 2026

1. Pouvez-vous vous présenter ?

Médecin Généticienne au CHU de Reims depuis plus de 10 ans, je suis actuellement responsable médicale du Centre de référence constitutif Anomalies du Développement (CLAD Est) et du centre de compétence Surdités Génétiques. J'accompagne au quotidien les patients (de tout âge) et les familles confrontées aux Maladies Rares, du diagnostic au conseil génétique. Nous avons développé dans ce cadre un réseau de soins pluridisciplinaire afin d'accélérer le parcours diagnostique et d'offrir un accompagnement personnalisé de la période anténatale à l'âge adulte.

**2. Comment le diagnostic génétique évolue-t-il et que faire si une maladie reste
« sans nom » ?**

Le diagnostic génétique a considérablement évolué ces dernières années avec le développement du séquençage à haut débit. Actuellement, les analyses pangénomiques type séquençage d'exome et séquençage de génome entier (accessible par le Plan France Médecine Génomique), ont permis de réduire l'errance diagnostique. Face à une maladie « sans nom » suspectée d'avoir une cause génétique, il est important d'être suivi dans un centre de référence/compétence pour tenter de réduire l'errance diagnostique, possiblement en réinterprétant périodiquement les données de séquençage à la lumière des nouvelles découvertes scientifiques (à mesure que de nouveaux gènes, variants ou mécanismes pathologiques sont identifiés), en bénéficiant des nouvelles techniques d'analyses disponibles, et/ou en intégrant des programmes de recherche. En parallèle, la prise en charge des symptômes et le soutien aux familles restent pleinement assurés, même sans étiquette diagnostique.

**3. Quelles sont les implications pour le reste de la famille (risque de
transmission, conseil génétique ?)**

Le diagnostic génétique concerne le patient... mais parfois aussi sa famille !

Le diagnostic génétique va permettre d'évaluer le risque de transmission pour le patient et/ou les apparentés et ouvre la possibilité d'un conseil génétique pour accompagner les projets de grossesse.

Ce diagnostic permet également d'informer les proches potentiellement concernés et de leur proposer, s'ils le souhaitent, un test génétique. En France, la loi impose d'ailleurs au patient d'informer ses proches possiblement concernés (ou d'en charger le médecin) pour les anomalies génétiques associées à une pathologie grave nécessitant des mesures de prévention ou de soins.