INFORMATION AUX APPARENTES

Document destiné aux familles avec maladie cardiaque héréditaire,
Et produit par la filière nationale de santé CARDIOGEN
CHU de…

Madame, Monsieur,

Le diagnostic de …… a été porté, ou est fortement suspecté, chez un membre de votre famille. L'origine génétique de cette maladie est certaine ou très probable. Il existe donc dans votre famille un risque de transmission de cette maladie.

Chez les personnes ayant hérité de l'anomalie génétique, l'expression de la maladie est parfois tardive et les symptômes sont souvent absents au stade précoce de la maladie. En revanche il est parfois possible de diagnostiquer une forme débutante de la maladie au moyen d'examens cardiologiques non invasifs.

Le dépistage familial est ainsi très important afin de dépister au plus tôt une éventuelle atteinte débutante et de mettre en place les thérapeutiques de prévention ou le traitement adéquats. La prise en charge de la maladie étant d'autant plus efficace que le diagnostic est fait précocement.

Concernant votre famille, il est préconisé de réaliser chez les apparentés du 1er degré (parents, fratrie, enfants) les examens cardiologiques suivants et de faire la synthèse avec un cardiologue :

-	**Une Échographie Cardiaque**	-	
-	**Un Électrocardiogramme (ECG)**	-	

** Les analyses génétiques sont en cours ou bien n'ont par permis d'identifier l'anomalie génétique responsable de la maladie dans la famille. L'anomalie génétique n'ayant pas encore été identifiée, il n'est pas possible de déterminer votre statut génétique mais il est important d'effectuer un bilan cardiaque régulier (examens cardiologiques précisés ci-dessus) à partir de l'âge de……puis renouveler tous les……jusqu'à……puis tous les……jusqu'à l'âge de……).

Vidéo explicative

Dans l'éventualité où les examens cardiologiques reviendraient anormaux, merci de nous transmettre une copie des comptes rendus car cela peut amener à relancer des analyses génétiques.

** L'anomalie génétique responsable de la maladie dans votre famille a été identifiée (gène …….. mutation ……..). Il est donc possible d'envisager chez les apparentés qui le souhaitent **un test génétique prédictif** après une consultation pluridisciplinaire, afin de déterminer leur statut génétique vis-à-vis de cette maladie. Chez les apparentés qui ne souhaitent pas connaître leur statut génétique il est important de poursuivre la surveillance cardiologique indiquée ci-dessus.

Vidéo explicative

Pour prendre un rendez-vous ou pour obtenir des renseignements complémentaires sur les aspects cardiaques ou génétiques de la maladie, **vous pouvez prendre contact avec la consultation de Cardiogénétique** du CHU…… coordonnées…… Vous pouvez également consulter le site internet du centre de référence pour les maladies cardiaques héréditaires ou de la filière Cardiogen pour tout renseignement complémentaire ou pour obtenir les coordonnées de la consultation la plus proche de chez vous : **www.cerefcoeur.fr / www.filiere-cardiogen.fr**

NB : ce document a été remis à Mme / M. …….. par le Dr……..
afin de diffuser l'information au sein de sa famille.