

INFORMATION AUX APPARENTES

Centre de référence pour les maladies cardiaques héréditaires
CHU Pitié-Salpêtrière, Paris

Madame, Monsieur,

Le diagnostic devient d'être porté 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'examen cardologiques 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 adéquates. 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 1^{er} degré (parents, fratrie, enfants) les examens cardologiques suivants et de faire la synthèse avec un cardiologue :

- | |
|--|
| <ul style="list-style-type: none">- Une Échographie Cardiaque- Un Électrocardiogramme (ECG)- |
|--|

Les analyses génétiques sont en cours. L'anomalie génétique responsable de la maladie dans votre famille 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 cardologiques précisés ci-dessus **à partir de l'âge de ans puis renouveler tous les ans jusqu'à 20 ans puis tous les 2 à 5 ans jusqu'à l'âge de 60 ans**).

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 cardologique indiquée ci-dessus.

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/hôpital Vous pouvez également consulter le site internet du centre de référence pour les maladies cardiaques héréditaires pour tout renseignement complémentaire ou pour obtenir les coordonnées de la consultation la plus proche de chez vous : www.cardiogen.aphp.fr

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