

Quelques informations sur votre consultation

Adapté des brochures élaborés par l'Hôpital Guy et l'Hôpital St Thomas à Londres et adapté aux critères de qualité du London IDEAS Genetic Knowledge Park.

Traduction française : Orphanet
Janvier 2007.

Ce travail a été produit par EuroGentest, un Réseau d'Excellence financé par le contrat 512148 du plan FP6 de la Commission Européenne

Illustrations: Rebecca J. Kent
www.rebeccajkent.com
rebecca@rebeccajkent.com



Information pour les malades et leurs familles

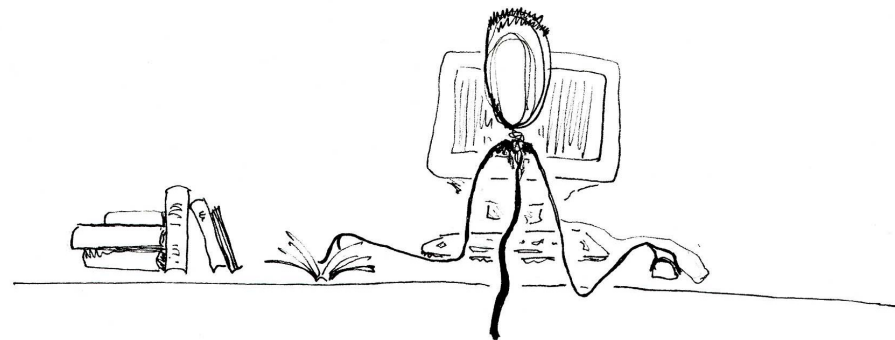
Quelques informations sur votre consultation

Ce document a été conçu pour les malades et leurs familles qui ont un rendez-vous en consultation de génétique. Il a pour but de vous informer sur les raisons pour lesquelles vous avez été adressé à ce spécialiste, et sur ce que vous pouvez attendre de cette consultation.

Pourquoi avez-vous été adressé en consultation de génétique?

Les raisons possibles pour une telle consultation sont:

- Parce qu'une maladie génétique est survenue dans votre famille ou dans celle de votre conjoint.
- Parce que vous ou votre conjoint avez un enfant avec des difficultés d'apprentissage, un retard du développement ou des problèmes de santé. Votre médecin pense qu'il peut y avoir une raison génétique.
- Vous ou votre conjoint êtes atteint d'une maladie génétique qui pourrait être transmise à vos enfants.
- Vous avez eu un autre type d'examen pendant votre grossesse (échographie, recherche de la clarté nucale ou test sanguin). Cet examen montre qu'il existe un risque que votre bébé soit atteint d'une maladie génétique.
- Vous ou votre conjoint avez eu une fausse couche ou un enfant mort-né.
- Certains types particuliers de cancer sont survenus chez certains de vos parents proches



Pour de plus amples informations vous pouvez consulter le centre de génétique le plus proche de votre domicile que vous trouverez à l'une des adresses suivantes :

<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Clinics.php?Ing=FR>

Vous pouvez rechercher les laboratoires de diagnostic dans votre pays par nom de maladie ou de gène à l'adresse suivante:

<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/ClinicalLabs.php?Ing=FR>

D'autres informations peuvent être obtenues auprès de:

Orphanet

Site ouvert à tout public consacré à l'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins, contenant des liens vers les associations de malades en Europe.

www.orphanet.fr

EuroGentest

Site ouvert à tout public contenant de l'information sur les tests génétiques et des liens vers les associations de malades en Europe

www.eurogentest.org

Pour les membres atteints de la famille, on peut vous demander leur adresse et le nom et adresse de leur médecin traitant.

Nous comprenons qu'il n'est pas toujours possible de donner tous ces détails. L'information que vous transmettez est confidentielle et ne sera jamais communiquée à d'autres membres de la famille ni à d'autres professionnels de santé **sans votre autorisation**.

Ramenez toutes vos questions ou préoccupations à votre rendez-vous - notez-les par écrit. Vous pourrez vouloir vous faire accompagner par votre conjoint ou un autre parent ou ami. Ils peuvent vous aider à vous souvenir plus tard de ce qui a été discuté au rendez-vous. Si vous avez besoin d'un interprète, faites-le savoir au préalable.

Il est probable qu'après la consultation vous receviez une information écrite sur les points qui ont été discutés en consultation. Ceci a pour but de vous aider à vous souvenir de tous les points abordés. Vous pouvez aussi vouloir partager cette information avec d'autres membres de votre famille. Demandez au médecin généticien si vous aurez une information écrite et combien de temps après la consultation.



- Vous et votre conjoint êtes parents proches et vous voulez avoir un enfant.
- Votre médecin considère qu'un médecin généticien pourra vous donner plus d'informations sur votre état de santé.

Comment cela va vous aider?

Il y a plusieurs façons dont le médecin généticien pourra vous aider. En voici certaines:

- En vous expliquant les différents tests disponibles qui aideront à confirmer un diagnostic.
- En faisant ou en confirmant un diagnostic.
- En vous donnant de l'information sur la maladie et en vous expliquant comment elle se transmet.
- En vous expliquant quels sont les risques que vous soyez atteint d'une maladie génétique dans le futur.
- En vous expliquant quels sont les risques que vos futurs enfants soient atteints d'une maladie qui existe déjà dans votre famille.
- En abordant avec vous la façon de vivre avec la maladie et les aides médicales, psychologiques et sociales dont vous pourrez disposer.
- En répondant à vos questions sur la maladie diagnostiquée.



Avant votre rendez-vous

Il peut être utile pour le médecin généticien d'avoir des détails médicaux sur d'autres membres de votre famille, y compris ceux qui sont atteints de maladies probablement génétiques.

Pensez à amener les informations suivantes sur votre famille jusqu'à la génération de vos grands-parents. Notez-les dans les espaces appropriés.

Rapport de parenté avec vous (par exemple: mère, oncle)	Nom complet	Date de naissance (et de décès si approprié)	Si approprié, veuillez noter: Leur diagnostic génétique et les détails sur tout autre problème de santé et l'âge à laquelle ils ont été diagnostiqués.	Quand et où ont-ils été diagnostiqués et traités.