

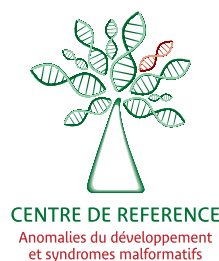
# FOCUS SUR LES **MALADIES DU DÉVELOPPEMENT**



## **“Et si c’était une maladie rare ?**

Des signes cliniques inhabituels, un ensemble incohérent de symptômes, une apparition dans l’enfance ou à l’âge adulte, les maladies rares déconcertent autant les médecins qu’elles isolent les malades. Pourtant les maladies rares évoluent, il est maintenant possible de faire un diagnostic précoce, de réaliser une prise en charge adaptée et de rompre l’isolement des familles.”

*Texte issu de l'Alliance Maladies Rares*



# COMMENT PRÉPARER SA CONSULTATION DE GÉNÉTIQUE



## **Vous avez rendez-vous avec un généticien**

Les généticiens peuvent aider au diagnostic d'une malformation congénitale, d'une maladie héréditaire, d'un retard du développement ou d'une maladie rare. Ils peuvent vous informer sur sa cause, son suivi, sa prise en charge, son mode de transmission, les risques de récurrence pour une prochaine naissance et, dans certains cas, sur les possibilités de diagnostic avant la naissance.

Afin de nous aider à rendre la consultation la plus efficace possible, nous vous demandons de prêter attention aux points ci-contre.

## **Existe-t-il des problèmes médicaux dans votre famille ?**

Les généticiens s'intéressent toujours à l'histoire de la famille. Il n'est pas nécessaire de faire un arbre généalogique, mais nous le reconstituerons ensemble lors de la consultation en vous posant des questions sur la santé de vos proches, c'est-à-dire :

- vos enfants,
- vos frères et demi-frères, sœurs et demi-sœurs, et leurs enfants,
- vos parents, oncles, et tantes,
- vos cousins et cousines,
- vos grand-parents.

Si certains de ces proches présentent un handicap, une maladie, des malformations... - et même s'ils sont décédés (quel que soit l'âge) -, il est important de vous renseigner sur le nom de la maladie, les résultats d'éventuelles analyses qui auraient pu être effectuées, et si possible l'hôpital ainsi que le nom du médecin qui les prend - ou les a pris - en charge.





### **Vous venez parce que votre enfant a des difficultés**

- Venir avec votre enfant
- Apporter son carnet de santé, tous les documents médicaux (lettres, résultats d'examens, radiographies), le nom et l'adresse des médecins spécialistes qui le suivent.
- Si votre enfant a beaucoup changé, ne pas hésiter à apporter des photographies de lui quand il était plus jeune
- Nous vous encourageons à noter l'évolution et les différents faits marquants concernant le développement de votre enfant.

### **Vous avez perdu un enfant (pendant la grossesse ou après la naissance)**

- Apporter tous les documents concernant l'enfant, et, si possible, des photographies
- Si vous avez perdu un enfant pendant une grossesse, les coordonnées exactes de l'obstétricien ou de la sage-femme nous seront nécessaires. Apporter tous les examens faits pendant cette grossesse.

### **Vous êtes enceinte**

- Apporter tous les documents médicaux, échographies... et les coordonnées exactes de votre obstétricien ou de votre sage-femme.
- Si vous consultez parce qu'un enfant précédent est malade, venir avec lui, sauf si nous l'avons déjà vu récemment en consultation de Génétique ; s'il a été vu dans un autre centre, apporter les résultats des analyses qui ont pu être effectuées.

### **Vous êtes adulte et vous consultez pour vous-même**

- Apporter tous les documents dont vous disposez (lettres, résultats d'examens, radiographies), le nom et l'adresse des médecins spécialistes qui vous suivent et vous ont suivi pendant l'enfance.
- Si pertinent, apporter des photographies quand vous étiez plus jeune

N'hésitez pas à contacter le service où vous avez pris rendez-vous si vous souhaitez d'autres précisions.

**Il est important de venir avec la lettre du médecin qui vous adresse. Si vous avez des documents à disposition, vous pouvez les adresser au généticien que vous rencontrerez. Cela lui permettra de mieux préparer la consultation.**

# LES MALADIES DU DÉVELOPPEMENT

**Plus de 5000 maladies différentes sont répertoriées.** Malgré leur rareté individuelle, les anomalies du développement représentent globalement un problème majeur de santé publique.

Des malformations sérieuses, détectées avant l'âge de 1 an, sont observées chez **2 à 4 % des naissances.**

Au total, en France, 12000 à 24000 naissances par

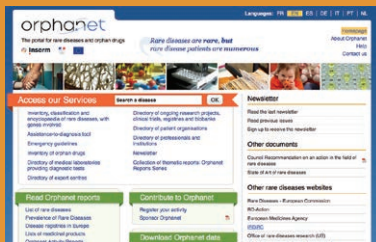
an sont concernées. Il faut savoir que certaines maladies du développement peuvent néanmoins apparaître à l'âge adulte.

Actuellement, plus de la moitié des patients atteints de maladies du développement demeurent sans diagnostic identifié, à l'origine d'errance diagnostique, un parcours souvent long et difficile.

## DIFFÉRENTS SITES INTERNET PEUVENT VOUS AIDER À VOUS TENIR INFORMÉ SUR LES MALADIES RARES.

Des outils d'information sur le site de la filière de santé AnDDI-Rares, régulièrement mis à jour, et sur le site Orphanet.

[www.anddi-rares.org](http://www.anddi-rares.org)  
[www.orpha.net](http://www.orpha.net)



Un film expliquant les nouvelles technologies de séquençage, qui représentent une avancée majeure pour les patients sans diagnostic.

<https://www.youtube.com/watch?v=fZQfpE67pcl>



Un blog pour transmettre de l'information sur les maladies rares. Initialement conçu pour les patients et leur famille, les informations diffusées peuvent également être utiles pour les professionnels de santé.

[blog.maladie-genetique-rare.fr](http://blog.maladie-genetique-rare.fr)



Les familles cherchant des contacts avec d'autres familles peuvent aller consulter les forums de maladies rares info service.

[www.maladiesraresinfo.org](http://www.maladiesraresinfo.org)

**Maladies Rares Info Services**

Des experts vous écoutent et vous informent  
01 56 53 81 36

Le site de l'Alliance Maladies Rares répertorie ses associations membres.

[www.alliance-maladies-rares.org](http://www.alliance-maladies-rares.org)



Une association existe également pour les patients avec pathologies du développement sans diagnostic

[www.asdu.fr](http://www.asdu.fr)



**Pour toute information supplémentaire, vous pouvez contacter l'équipe de génétique de votre région.**

[www.feclad.org](http://www.feclad.org)