

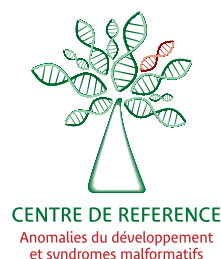
FOCUS SUR LES **MALADIES DU DÉVELOPPEMENT**



“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



LES MALADIES DU DÉVELOPPEMENT COMPRENnent **LES SYNDROMES MALFORMATIFS ASSOCIÉS OU NON À UNE DÉFICIENCE INTELLECTUELLE.**

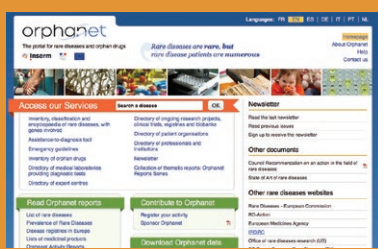
Plus de 5000 maladies différentes sont répertoriées. Malgré leur rareté individuelle, les anomalies du développement représentent globalement un problème majeur de santé publique. Des malformations sérieuses, détectées avant l'âge d'1 an, sont observées chez 2 à 4% des naissances. Au total, en France, 12000 à 24000 naissances par an sont concernées. Il faut savoir que certaines maladies du développe-

ment peuvent néanmoins apparaître à l'âge adulte. La place des médecins généralistes dans le dispositif est primordiale. Ils doivent être tenus informés sur les maladies rares, avoir une « culture du doute », et pouvoir orienter le malade vers le centre de référence de la région. Les coordonnées des consultations de génétique et des équipes pluridisciplinaires sont disponibles sur www.feclad.org

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
www.orpha.net



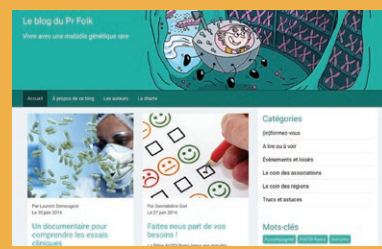
Un film expliquant les nouvelles technologies de séquençage, qui représentent une avancée majeure pour les patients sans diagnostic.

<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



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

www.maladiesraresinfo.org

**Maladies
Rares
Info
Services**

Des experts
vous écoutent
et vous informent
01 56 53 81 36
Appel non surtaxé, inclus dans les forfaits

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

www.alliance-maladies-rares.org



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

www.asdu.fr



COMMENT AIDER VOTRE PATIENT(E) ET SES PROCHES **À PRÉPARER SA CONSULTATION DE GÉNÉTIQUE**



Le 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 informer votre patient(e) et son entourage sur la cause de sa maladie, le suivi, la prise en charge, le 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. Le service de Génétique se tient à votre disposition et celle de votre patient(e) si vous souhaitez d'autres précisions.

Existe-t-il des problèmes médicaux dans la famille de votre patient ?

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 posant à votre patient(e) des questions sur la santé de ses proches, c'est-à-dire :

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

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



Votre patient(e) consulte parce que son enfant a des difficultés

Il est important qu'il vienne en consultation de Génétique avec son enfant. Le carnet de santé, tous les documents médicaux (lettres, résultats d'examens, radiographies), le nom et l'adresse des médecins spécialistes qui suivent l'enfant doivent être apportés le jour de la consultation en Génétique. Si l'enfant a beaucoup changé, des photographies de lui quand il était plus jeune, seront utiles. Les différents faits marquants concernant le développement de l'enfant devront être rapportés.

Votre patient(e) a perdu un enfant (pendant la grossesse ou après la naissance)

Tous les documents concernant l'enfant, et, si possible, des photographies devront être apportés en consultation de Génétique. Si l'enfant a été perdu pendant une grossesse, les coordonnées exactes de l'obstétricien ou de la sage-femme nous seront nécessaires. Tous les examens faits pendant cette grossesse devront être apportés.

Votre patiente est enceinte

Il est important qu'elle apporte tous les documents médicaux, échographies... et les coordonnées exactes de son obstétricien ou de sa sage-femme. Si elle consulte parce qu'un enfant précédent est malade, il est nécessaire qu'elle vienne avec lui, sauf si nous l'avons déjà vu récemment en consultation de Génétique ; s'il a été vu dans un autre centre, les résultats des analyses qui ont pu être effectuées doivent être apportés.

Votre patient(e) est adulte et consulte pour lui-même

Votre patient doit apporter tous les documents dont il dispose (lettres, résultats d'examens, radiographies), le nom et l'adresse des médecins spécialistes qui le suivent et l'ont suivi pendant l'enfance. Si c'est pertinent, des photographies de lui quand il était plus jeune, peuvent être apportées.

Il est important que votre patient vienne en consultation de génétique avec la courrier que vous avez rédigé. S'il a des documents à disposition, il peut les adresser au généticien qu'il rencontrera pour faciliter la préparation de la consultation.