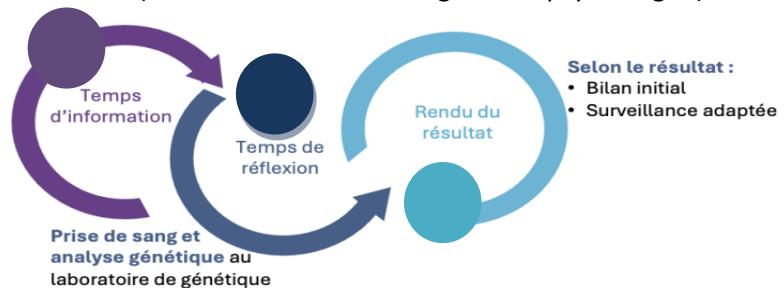


● Les étapes du « conseil génétique » à expliquer aux membres de la famille ?

1. Vos proches doivent prendre rendez-vous pour eux-mêmes. La liste des centres en France et DOM/TOM réalisant le conseil génétique des amyloses est sur le site web du réseau amylose. Imprimez la liste et remettez-la à vos proches++. **Débuter par vos parents, frères et sœurs et vos enfants**
2. Le conseil génétique se déroule en trois visites. La première visite est fondamentale, c'est celle de l'information. Généralement, elle comporte dans la même demi-journée 3 consultations (génétique, cardiologue et un entretien avec le/la psychologue). A l'issue de cette consultation vos proches pourront décider de faire ou ne pas faire le test. Cette décision leur appartient. La deuxième visite sera celle de la prise de sang (réalisée avec le généticien et le psychologue). La troisième visite sera celle de l'annonce du résultat (absence ou présence de la mutation) et le projet de suivi ou de bilan si besoin (Réalisée avec le cardiologue et la psychologue)



● Pourquoi faire le conseil génétique ?

1. **Avoir toutes les informations nécessaires auprès des professionnels spécialisés pour décider ou pas de faire le test.**
2. **Dépistage précoce** : En cas de mutation identifiée, un suivi médical peut être mis en place pour surveiller les signes précoces de la maladie.
3. **Soutien psychologique** : Apprendre qu'on peut être porteur d'une mutation génétique peut être source d'anxiété. Des professionnels de santé sont disponibles pour accompagner les familles dans ce processus.

Pour plus d'informations et notamment la liste des centres pour le conseil génétique, consultez www.reseau-amylose.org ou notre chaîne Youtube : « [réseau amylose](https://www.youtube.com/reseauamylose) »

Vous êtes atteint d'une amylose cardiaque à transthyrétine héréditaire

Que dire à votre famille ?

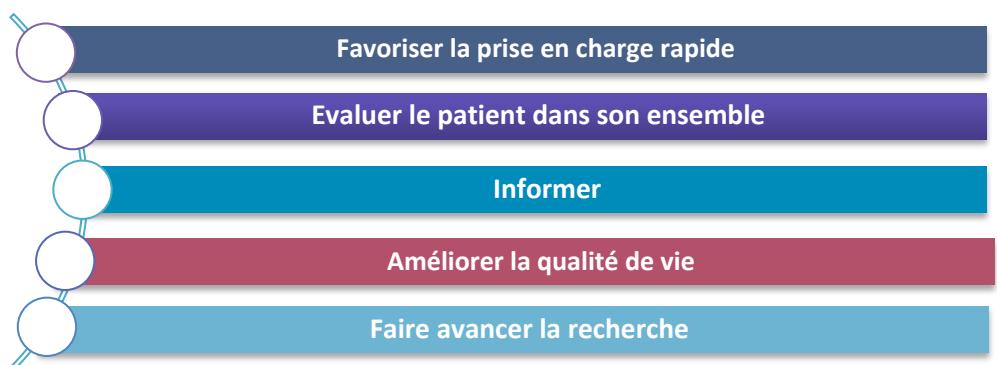
Comment leur expliquer le dépistage génétique ?



www.reseau-amylose.org



Document rédigé par Clotilde BAFOIN, Agnès Farrugia (AFCA), Arnault GALAT, Bérénice HÉBRARD, Silvia OGHINA Julie POMPOUGNAC, Thibaud DAMY



● Annonce du diagnostic

On vient de vous annoncer que vous avez une amylose à transthyrétine cardiaque héréditaire car le test génétique, qui vous a été réalisé, a retrouvé une mutation pathogène dans le gène de la transthyrétine.

Cette mutation peut-être présente chez les membres de votre famille (vos parents, frères, sœurs, enfants, oncles et tantes et cousins, ...)

Vous devez les informer afin qu'ils puissent réaliser un dépistage génétique appelé conseil génétique.

● Pourquoi parler du diagnostic génétique à votre famille ?

- ✓ **Une maladie héréditaire** : La mutation du gène TTR se transmet selon un mode autosomique dominant, ce qui signifie que chaque enfant d'une personne atteinte a 50 % de risque d'hériter de cette mutation.
- ✓ **Identifier les membres à risque** : Grâce au diagnostic génétique, les membres de votre famille peuvent savoir s'ils portent la mutation. Cela leur permet de bénéficier d'un suivi médical précoce et, le cas échéant, de bénéficier de traitements adaptés s'ils ont déjà développés la maladie. Cela peut donc éviter l'errance diagnostic. Il faudra débuter la démarche avec vos parents, frères, sœurs et vos enfants (si un membre de votre fratrie n'est pas atteint, il ne pourra pas transmettre la mutation).
- ✓ **Prévenir et agir tôt** : La détection précoce est essentielle pour ralentir l'évolution de la maladie et améliorer la qualité de vie.

L'Amylose → 

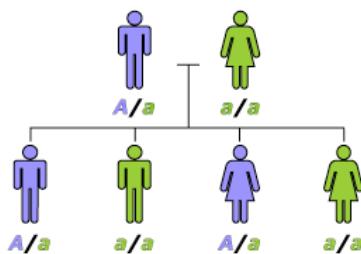


Figure 1 : Transmission autosomique dominante dans l'amylose ATTRv

● Comment annoncer le diagnostic à vos proches ?

Annoncer une information médicale de ce type peut être délicat. Voici quelques conseils pour aborder ce sujet avec sérénité :

1

Préparez-vous : Prenez le temps de bien comprendre votre diagnostic. N'hésitez pas à demander des explications supplémentaires à votre médecin, à un conseiller en génétique, sur le site web du réseau amylose ou contactez-nous par mail ou téléphone.

2

Choisissez le bon moment avec votre famille : Privilégiez un moment calme et un environnement propice à une conversation importante. Si c'est seulement possible par téléphone, prenez rendez-vous surtout.

3

Soyez clair et rassurant au sujet de l'amylose : Expliquez la maladie, son mode de transmission et les implications. Présentez l'ATTR comme une maladie génétique est rare mais il est possible de la détecter par un test simple. Insistez sur l'importance de savoir si l'on est porteur de la mutation, même en l'absence de symptômes actuels. Rappelez que ce diagnostic ne vise pas à inquiéter, mais à offrir une opportunité de prévention, un suivi et une prise en charge précoce pour éviter les dépôts d'amylose autrement dit d'agir au tout début de la maladie.

4

Expliquer ce qu'est le « conseil génétique » : Les informations sont au dos de la plaquette ou notre site internet www.reseau-amylose.org. Si vous le souhaitez, un conseiller en génétique ou votre médecin peut vous accompagner pour répondre aux questions de votre famille. Fournissez des informations écrites et visuelles, comme des vidéos.

5

Prenez en compte les émotions : Chaque membre de la famille peut réagir différemment. Écoutez leurs inquiétudes et soyez patient.