



MALADIES RARES : ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX

Auteur : Dr Alicia Montesanti

Dernière mise à jour : 15/02/2024

Quels sont les antécédents familiaux à prendre en compte ?

Outre l'âge et la cause du décès des membres de la famille, il est utile de prendre en compte le tabagisme, les problèmes de surpoids, etc... Et de noter les problèmes médicaux rencontrés dans la famille et à quel âge (même approximativement) ils sont survenus, y compris :

- ☐ Maturation sexuelle anormale ou puberté retardée
- ☐ Autisme
- ☐ Malformations congénitales (spina bifida, fente palatine, malformations cardiaques, etc.)
- ☐ Cancer
- ☐ Diabète
- ☐ Anomalies cardiaques
- ☐ Infertilité
- ☐ Maladie du rein
- ☐ Problèmes d'apprentissage ou déficiences intellectuelles
- ☐ Maladie mentale
- ☐ Pertes de grossesse multiples ou bébés décédés en bas âge
- ☐ Accident vasculaire cérébral
- ☐ Conditions médicales inexplicables
- ☐ Taches ou motifs cutanés uniques (café au lait, taches de galuchat, taches de vin de Porto, etc.)
- ☐ Taille très grande ou petite par rapport au reste de la famille
- ☐ Perte de vision ou d'audition à un jeune âge
- ☐ Décès jeunes/précoces dus à des conditions médicales connues ou inconnues

Lorsque l'on réfère un patient à un généticien, il est primordial de lui fournir des informations sur les antécédents médicaux familiaux. Il est utile de réaliser un arbre généalogique qui comprend le patient, les frères et sœurs, les enfants et les parents. Si possible, il faut élargir l'arbre généalogique pour inclure les nièces, neveux, tantes et oncles, grands-parents et cousins.