

Adresse de l'expéditeur

Date

Bonjour

Nom du membre de la famille

Un membre de votre famille,

Nom du proposant ou de la proposante

a récemment passé un test génétique. Le test a révélé que cette personne était porteuse d'un variant du gène *PHEX* qui cause l'hypophosphatémie liée au chromosome X. L'hypophosphatémie liée au chromosome X est une maladie permanente qui affecte la santé des os et des articulations, de même que la croissance et la mobilité.

L'expression «lié au chromosome X» dans le nom de la maladie fait référence à son mode de transmission («maladie dominante liée au chromosome X»).

- Si un père est atteint de cette maladie, il transmettra le variant du gène *PHEX* à toutes ses filles, mais pas à ses fils.
- Si une mère en est atteinte, la probabilité que chacun de ses enfants hérite du gène *PHEX* et contracte la maladie est de 50 %.
- On estime également que de 20 à 30 % des cas d'hypophosphatémie liée au chromosome X surviendraient spontanément, sans qu'il y ait d'antécédents familiaux.

Je vous recommande de présenter cette lettre, ainsi que les résultats de votre parent porteur du variant, à votre médecin afin qu'il vous aiguille vers un conseiller en génétique ou un endocrinologue. Ils pourront vous donner de plus amples détails sur les options de dépistage génétique qui s'offrent à vous et sur les répercussions de ces résultats sur vous et votre famille.

Au Canada, les conseillers en génétique sont affiliés à l'Association canadienne des conseillers en génétique (ACCG). Le site Web de l'ACCG peut vous aider, vous et votre médecin, à trouver une clinique de génétique: [https://www.cagc-accg.ca/?&locale=fr\\_CA](https://www.cagc-accg.ca/?&locale=fr_CA).

Bien qu'il puisse être difficile d'apprendre la présence d'hypophosphatémie liée au chromosome X dans votre famille, sachez qu'un diagnostic juste et précoce peut contribuer à minimiser les répercussions de cette maladie tout au long de la vie d'une personne.

Sincères salutations,

Nom du professionnel de la santé

Nom de la clinique du professionnel de la santé

Coordonnées du professionnel de la santé ou de la clinique