Para: Parentes de XXXX.

Caro familiar,

 Re: XXXX (nome do paciente index)

          Problema: (Nome da condição)

Solicitei ao seu familiar XXXX, para lhe entregar esta carta.  Ele / ela concordou que a informação contida nesta carta pode ser partilhada consigo e com os médicos ou outros profissionais de saúde envolvidos nos seus cuidados de saúde.

Um membro da sua família foi diagnosticado com uma doença hereditária, XXXX. Este tipo de doenças geralmente é causado por alterações num gene específico. Dentro da maioria das células do nosso corpo, temos milhares de pares de genes, feitos de ADN. Os nossos genes fornecem as instruções que são necessárias para permitir que o nosso corpo se desenvolva e funcione ao longo da vida. Todos nós temos duas cópias de cada gene. Quando somos concebidos, herdamos para cada gene uma cópia do nosso pai e uma cópia da nossa mãe.

Neste tipo de condição, o gene alterado está localizado num cromossoma específico, o cromossoma X e por isso é denominada como uma condição ligada ao X. Como as mulheres têm duas cópias do cromossoma X e os homens têm apenas uma cópia (mais um cromossoma Y), se uma mulher tem uma cópia normal deste gene e uma cópia alterada, ela é identificada como portadora. Geralmente essa condição de portadora não tem qualquer efeito significativo sobre a sua própria saúde.

A doença ocorre quando uma criança do sexo masculino herdou uma cópia alterada do gene no cromossoma X de sua mãe. Ele não terá outra cópia desse gene e irá desenvolver a doença. Se a mãe é portadora, cada vez que ela tem uma criança do sexo masculino pode passar uma cópia alterada ou uma cópia normal, pelo que há uma chance de 1 em 2 (ou 50%) de o menino vir a ter a doença. Cada vez que ela tenha uma criança do sexo feminino, há uma chance de 1 em 2 que a menina venha herdar a cópia alterada e ser portadora como a mãe.

Como você é familiar do XXX, você e / ou suas filhas podem ser portadores. Por este motivo, recomendamos que tenha uma consulta com seu médico para discutir estas informações, e que leve esta carta à consulta.  O seu médico pode, então, encaminhá-lo para uma consulta de genética para conversar com mais detalhe, se desejar. Se assim for, recomendamos que o médico faça uma cópia desta carta para acompanhar a referenciação, de modo a que os detalhes da doença e sua causa genética sejam também disponibilizados.

Com os meus melhores cumprimentos,