

GeneDx

Séquençage de l'exome pour les patients pédiatriques

Incluant le dépistage du retard du développement, de la déficience intellectuelle, du trouble du spectre de l'autisme et de l'épilepsie





Qu'est-ce que le dépistage génétique?

Le dépistage génétique consiste à analyser les gènes, lesquels sont des instructions indiquant à l'organisme comment se développer et fonctionner. Il arrive parfois que des mutations génétiques (également appelées variants génétiques) altèrent la croissance ou le développement de l'organisme. Le dépistage génétique peut permettre de détecter ces mutations. L'identification des mutations peut servir à déterminer :

- la meilleure manière de gérer ou de traiter une maladie
- l'évolution future de la maladie
- les autres ressources et soutiens pouvant être utiles



Qu'est-ce qu'un exome?

Notre exome regroupe tous les fragments d'ADN qui expliquent à l'organisme comment fabriquer les protéines essentielles à son bon fonctionnement. Le séquençage de l'exome consiste à faire une analyse spécifique des exons afin de trouver la mutation génétique pouvant expliquer les altérations de la croissance ou du développement de l'organisme.

Glossaire génétique

L'**ADN** est le mode d'emploi expliquant à l'organisme comment se développer et fonctionner.

Les **gènes** représentent les instructions individuelles qui, dans ce mode d'emploi, indiquent à l'organisme comment fabriquer des protéines. Ils comportent deux types de fragments :

- Les **exons** sont des fragments qui s'assemblent pour expliquer à l'organisme comment fabriquer des protéines.
- Les **introns** sont des régions intercalaires entre les exons qui sont excisées lors de la fabrication des protéines.

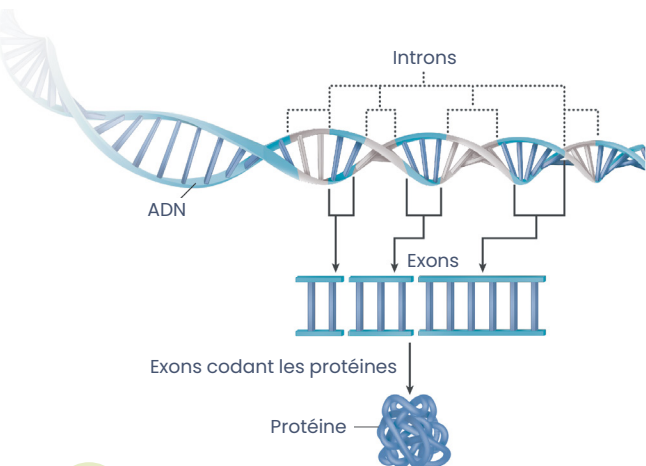
Les **protéines** sont les éléments de base qui permettent à l'organisme de fonctionner. Les protéines sont présentes dans les muscles, la peau, les hormones et un grand nombre d'autres substances chimiques assurant le fonctionnement de l'organisme.



Pourquoi mon prestataire me recommande-t-il un séquençage de l'exome?

De nombreuses maladies peuvent avoir des symptômes similaires, et votre prestataire de soins de santé pourrait vous recommander un séquençage de l'exome pour tenter d'identifier la cause sous-jacente de vos problèmes médicaux.

Étant donné que le séquençage de l'exome permet d'analyser plus de 20 000 gènes en une seule fois, cela peut être utile à votre prestataire de soins de santé pour diagnostiquer un trouble particulier ou pour élaborer plus rapidement un plan de soins plus efficace.



Pourquoi mon prestataire de soins de santé suggère-t-il aussi un dépistage pour les membres de ma famille?

Le dépistage de trois membres de la famille biologiquement apparentés et la comparaison des résultats avec l'ADN d'une personne s'appellent « séquençage de trio ». Ce sont les échantillons prélevés auprès des parents biologiques qui fournissent le plus d'information. Toutefois, tout autre membre familial apparenté par le sang peut faire un dépistage.

Le séquençage en trio est utile, car :

- il accroît la possibilité de trouver la mutation génétique à l'origine des symptômes
- il réduit la possibilité de résultats ambigus ou incertains



Quels sont les résultats possibles du dépistage?

Le dépistage génétique peut produire trois types de résultats :

- +** **Un résultat positif ou diagnostique** signifie que nous avons trouvé une mutation génétique connue pour causer des symptômes ou un trouble génétique particulier.
- **Un résultat négatif ou non diagnostique** signifie qu'aucune mutation génétique susceptible d'expliquer la maladie n'a été identifiée pour l'instant, en l'état actuel des connaissances. Dans ce cas, votre prestataire pourrait demander des tests plus poussés.
- ?** **Un résultat incertain** signifie que nous avons identifié une mutation génétique mais que, sur la base des connaissances scientifiques disponibles, nous ne sommes pas en mesure de déterminer si elle est liée à la maladie. Dans ce cas, votre prestataire pourrait suggérer de procéder à d'autres évaluations ou de refaire une analyse de vos données génétiques plus tard.

Certaines mutations génétiques sans lien avec le motif pour lequel votre prestataire a recommandé un dépistage génétique, appelées « résultats secondaires », pourraient être identifiées. La communication de cette information, qui concerne environ 3 % des individus, est facultative. Nous vous invitons à discuter de cette question avec votre prestataire.

Cette vidéo explique le processus de dépistage génétique et ses résultats possibles (en anglais).

[GeneDx.co/patient-video](https://www.GeneDx.co/patient-video)





Comment se déroule le processus de dépistage génétique?

- 1 Votre prestataire de soins de santé déterminera quel est le test approprié et réunira les dossiers médicaux et les renseignements familiaux pertinents.
- 2 Un prélèvement sanguin, buccal ou autre sera effectué et envoyé à GeneDx.
- 3 Notre laboratoire recevra et analysera l'échantillon.
- 4 Votre prestataire recevra un rapport de nos spécialistes en génétique expliquant les résultats du dépistage.
- 5 Votre prestataire vous informera des résultats et vous déciderez ensemble des prochaines étapes à suivre.
- 6 En fonction des résultats, votre prestataire pourrait également vous proposer de rencontrer un conseiller en génétique, c'est-à-dire un professionnel de la santé qui vous aidera à mieux comprendre la teneur du rapport de dépistage.





La différence GeneDx

Nous comptons plus de 20 ans d'expertise dans le diagnostic des troubles et maladies rares et nous nous consacrons à produire de l'information génétique claire, précise et pertinente pour faciliter la prise de décisions en matière de soins de santé.

Un soutien fiable et professionnel à chaque étape

Nos spécialistes en génétique ont un objectif commun : vous fournir, ainsi qu'à votre prestataire de soins de santé, l'information dont vous avez besoin.

Notre équipe de service à la clientèle est aussi à votre disposition pour répondre à vos questions et à celles de votre famille durant tout le processus de dépistage génétique.

Contactez-nous directement au **888 729-1206, option 3**, ou par courriel à Support@GeneDx.com.

**Moins d'incertitude.
Plus de clarté.**

GeneDx, 333 Ludlow Street, Stamford, CT 06902 © 2024 GeneDx, LLC.
Tous droits réservés. GeneDx.com | 00128-Fe-v2

GeneDx