



**Analyse  
génomique rapide  
pour les patients  
néonataux et  
pédiatriques**

**GeneDx**



## Qu'est-ce que le dépistage génétique?

Le dépistage génétique consiste à analyser l'information génétique, laquelle indique 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.



## Qu'est-ce que le génome?

Le génome contient l'ensemble de l'information génétique d'un individu, appelée ADN, qui indique à son organisme comment se développer et fonctionner. L'analyse du génome est le test de dépistage génétique le plus exhaustif actuellement disponible, car elle porte sur l'intégralité de l'ADN d'une personne.



## Quelles sont les mutations pouvant être identifiées grâce au dépistage génétique?

Il existe un grand nombre de mutations différentes pouvant être identifiées à partir de l'information génétique, notamment des « fautes d'orthographe », des segments d'ADN additionnels ou manquants, ou encore ayant migré vers un autre emplacement génomique. Des mutations génétiques particulières peuvent causer des maladies particulières; par conséquent, le dépistage et l'identification d'une mutation peuvent permettre de déterminer :

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



## **Pourquoi mon prestataire me conseille-t-il d'effectuer une analyse génomique rapide?**

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

L'analyse génomique rapide procure la vue d'ensemble la plus complète de l'information génétique d'une personne; elle peut donc être utile à votre prestataire de soins de santé pour diagnostiquer un trouble particulier ou élaborer plus rapidement un plan de soins plus efficace, ce qui, à son tour, peut avoir un effet bénéfique sur la santé.



## **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 ou les mutations génétiques 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 gens, 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.**

[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](mailto:Support@GeneDx.com).

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