

Notre forfait de test génétique de porteur étendu

Un précieux outil de planification reproductive

La plupart des individus sont porteurs de variants pathogéniques dans des gènes qui peuvent être responsables de conditions sévères, et l'absence d'antécédents familiaux ne permet pas d'éliminer ce risque.

La majorité des individus portant un risque n'ont aucun membre de leur famille avec un diagnostic. Le dépistage génétique étendu permet l'accès à des options de prise en charge du risque reproductif, particulièrement lorsqu'il est réalisé en préconception.

Le test peut être réalisé pour tous les couples ou individus qui

- ont un projet de conception
- sont dans un processus de fertilité
- ont recours à un don de gamète



Un processus facilité pour vous et vos patients



ACCÈS AU TEST EN LIGNE ICI

sans prescription

Les patients peuvent commander leur analyse directement via notre site web



WEBINAIRE EXPLICATIF BILINGUE

Explication du processus, de l'analyse, du type de résultats, des limites, et aide au consentement



PRÉLÈVEMENT DE SALIVE À DOMICILE

Une trousse sera envoyée aux patients, qui devront par la suite poster l'échantillon prélevé



ANALYSE GÉNÉTIQUE EN LABORATOIRE

Le test sera effectué dans un laboratoire partenaire qui remettra les résultats en 3 à 4 semaines



CONSEIL GÉNÉTIQUE POST-TEST

Les résultats seront divulgués lors d'une consultation en télésanté avec un conseiller en génétique



RAPPORT D'INTERPRÉTATION DES RÉSULTATS

Vos patients recevront en plus de leurs résultats un rapport personnalisé pour assurer la continuité des soins

Une analyse fiable réalisée par un laboratoire clinique reconnu

Le panel comprend jusqu'à 569 conditions génétiques récessives ou liées à l'X

Le design du panel inclut toutes les conditions panethniques mentionnées dans la plupart des recommandations existantes ainsi que des conditions sévères et pour lesquelles une prise en charge clinique pourrait être facilitée par le diagnostic précoce.

Aperçu des conditions testées

Fibrose kystique, amyotrophie spinale, syndrome du X-Fragile, dystrophie musculaire de Duchenne, hémoglobinopathies, conditions génétiques fréquentes chez les individus canadiens-français issus du Saguenay Lac-Saint-Jean ou d'origine Juive Ashkénaze, etc...

Liste des gènes testés disponible [ici](#)

Quelques précisions au sujet de l'analyse de laboratoire

Le test utilise une approche de séquençage nouvelle génération (NGS) à laquelle est ajoutée des analyses ciblées en reflexe lorsque pertinent notamment en séquençage Sanger, Southern Blot, MLPA.

- Détection de polymorphisme nucléotidique dans le gène SMN1 associé à l'amyotrophie spinale
- Séquençage complet du gène CFTR associé à la fibrose kystique
- Complémentation du test de formule sanguine complète et de l'électrophorèse de l'Hémoglobine pour détection de variants pour les hémoglobinopathies
- Identification des interruptions AGG au sein des répétitions CGG dans le gène FMR1 associé au syndrome du X-Fragile pour les personnes de sexe féminin