

Vos résultats de tests génomiques

Signification de vos résultats et possibilités d'action

Table des matières

(Cliquez sur un titre pour passer directement à la section correspondante)

Sommaire de vos résultats ★	2	Et maintenant?	7
Qu'est-ce que le génome? ★.....	3	Diffusion de vos résultats	7
Vos tests génomiques ★	4	Ressources et soutien	8
Vos questions	5	Organismes et regroupements	9
Les résultats de vos tests ★	6	Stratégie de santé	10
Découvertes secondaire ou incidentes ★ ...	7	Ressources financières	11
		Groupes de soutien	12
		Votre plan d'action ★	13

★ Ces rubriques peuvent avoir été personnalisées pour vous.

À propos de cette brochure

- Certaines rubriques de cette brochure ont été remplies par votre prestataire de soins de santé. Elles sont signalées par des en-têtes turquoise marqués d'une étoile (★) et par des encadrés bleus
- Cette brochure contient des termes médicaux. Après avoir été expliqués, ils sont repris en caractères gras et dans la même couleur afin de faciliter le retour à la définition, si nécessaire.
- Les liens vers des pages Web sont cliquables dans la brochure en forma électronique.

Pour toute question concernant les résultats de vos tests génétiques, veuillez communiquer avec:

Pour passer directement à une rubrique, cliquez sur son numéro de page.

Les tests génomiques que vous avez passés:

Page 4 

Qui a passé ce test?

Résultats des tests génomiques:

Les tests n'indiquent pas la cause de votre problème de santé.

Qu'est-ce que cela veut dire?

Page 5

Si les tests ne révèlent aucune cause génétique, deux explications sont possibles Your health condition is not genetic.

1. Votre problème de santé n'est pas d'origine génétique: sa cause ne réside pas dans vos gènes.
2. Votre problème de santé est peut-être d'origine génétique, mais nos connaissances et nos méthodes actuelles ne nous permettent pas d'en discerner la cause.

Découvertes secondaires ou incidentes

Page 6

Remarques de votre prestataire de soins de santé

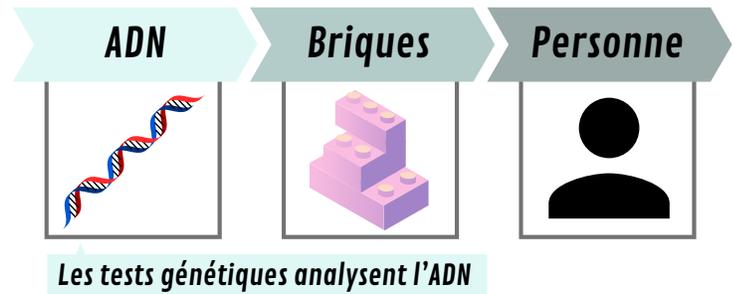
Qu'est-ce que le génome?

L'**ADN** est une longue chaîne de « lettres ».

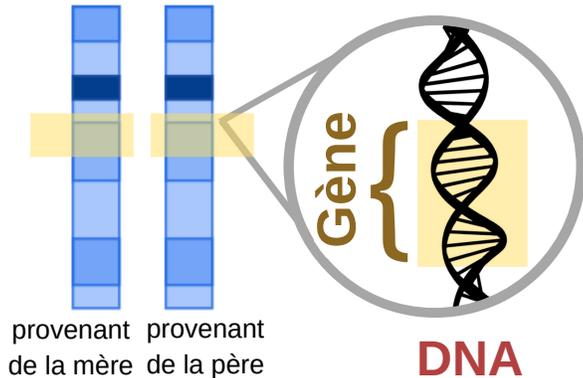
Les **gènes** sont les composantes de l'ADN qui contiennent les instructions pour la fabrication des protéines.

Les **protéines** sont les « briques » qui constituent le corps; elles jouent un rôle crucial dans le développement ainsi que dans le fonctionnement de l'organisme.

Les **protéines** sont les « briques » qui constituent le corps; elles jouent un rôle crucial dans le développement ainsi que dans le fonctionnement de l'organisme.



Une paire de chromosomes



Les gènes sont regroupés en **chromosomes**. Tout être humain possède 23 paires de **chromosomes**. L'une est donnée par la mère; et l'autre, par le père.

Puisque les **chromosomes** forment des paires, les **gènes** aussi. Toute personne possède donc deux copies de chacun de ses **gènes** – l'une provenant du père; et l'autre, de la mère. C'est la raison pour laquelle nous héritons nos traits caractéristiques de nos deux parents. L'interaction entre ces deux copies de chacun de nos **gènes** détermine la manière dont les différents traits se manifestent.

Avec l'ensemble des gènes qui le composent, votre ADN est unique! Il correspond à votre **génom**e, qui se compose de milliers de **gènes**!

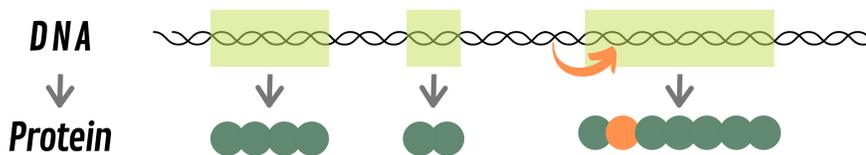
Depuis plusieurs dizaines d'années, les scientifiques étudient les **gènes** pour mieux les caractériser et comprendre leur fonctionnement. Il reste toutefois beaucoup de chemin à parcourir! Comme nous ne discernons pas encore complètement le rôle de chacune des parties du **génom**e, les résultats des tests génétiques comportent parfois une part d'incertitude.

Vos notes

Vos tests génomiques

Également dits « **variations** » ou « **mutations** », les variants sont des particularités observées dans l'ADN. Ils sont très fréquents, et tout à fait normaux dans la plupart des cas. Par exemple, ils expliquent les traits communs à plusieurs membres d'une même famille. Il arrive toutefois qu'un variant altère les instructions de fabrication des **protéines**. Il peut alors provoquer un problème médical. Les technologies génétiques analysent l'**ADN** pour repérer les **variants** susceptibles de perturber l'état de santé.

Vos tests ★



Vos notes

Dans l'illustration ci-dessus, les parties de l'**ADN** surlignées en vert pâle sont celles qui **participent directement à la fabrication des protéines**. Elles forment donc l'**ADN codant les protéines**. Il reste toutefois entre elles beaucoup d'ADN « **non codant** ». Cet **ADN non codant** intervient néanmoins dans la production des protéines. Par exemple, il peut accélérer ou ralentir leur fabrication.

Certains tests analysent l'ensemble de l'**ADN**; d'autres s'intéressent uniquement à l'**ADN codant les protéines**.

Vos tests génomiques:

Qui a passé les tests?

Vos questions

De nombreuses ressources peuvent vous aider à décoder les résultats de vos tests génomiques. **Vos médecins et conseillers ou conseillères en génétique sont les mieux placés pour vous expliquer ce que ces résultats signifient pour vous et votre famille, mais aussi pour vous appuyer dans les étapes suivantes de votre parcours.** Pour cela, il est essentiel qu'ils connaissent vos besoins. En nous posant toutes les questions qui vous tiennent à cœur, vous nous aidez grandement à mieux cerner vos préoccupations.

Voici certaines des questions les plus fréquemment posées aux médecins et aux conseillers en génétique... (Vous pouvez aussi noter ci-dessous les autres questions que vous souhaitez leur poser.)

Avez-vous découvert des variations de l'ADN pouvant expliquer les symptômes?

Oui / Peut-être

- Quelles sont ces variations? Quels gènes concernent-elles?
- Quelles sont les conséquences de ces variations de l'ADN pour la santé?
- D'où ces variations de l'ADN viennent-elles? Sont-elles transmises par les parents?
- Devrions-nous modifier nos habitudes et notre stratégie de santé? Devrions-nous consulter d'autres médecins?
- Ce résultat peut-il changer avec le temps?

Non

- Est-ce que cela signifie que ce n'est pas un problème génétique? Ce résultat peut-il changer avec le temps?
- Si ce problème de santé n'est pas génétique, comment s'explique-t-il?
- Quelles sont les incidences de ces découvertes pour notre santé?

Vos résultats génomiques

Les tests ne révèlent aucune particularité génomique.

Les analyses **ne révèlent** aucune variation de l'ADN susceptible d'expliquer vos problèmes de santé.

Qu'est-ce que cela signifie?

Ce résultat peut s'expliquer de deux façons.



Possibilité n° 1: Le problème médical n'est pas d'origine génétique.

Votre problème médical pourrait ne pas être causé par une variation de l'ADN. C'est le cas de nombreuses perturbations de l'état de santé; elles peuvent par exemple être provoquées par des toxines, des agents infectieux, des habitudes de vie, des difficultés liées à la grossesse ou autres facteurs. Il est parfois très difficile de déterminer avec exactitude la cause d'un problème médical.



Possibilité n° 2: Le problème médical est d'origine génétique, mais nos connaissances et technologies actuelles ne nous permettent pas d'en déterminer la cause. Comme elles progressent constamment, il est toutefois possible que nous puissions à l'avenir discerner l'origine exacte de votre problème de santé.

Nous travaillons évidemment dans les limites de nos connaissances... Les techniques actuelles peuvent lire les séquences d'ADN, mais ne nous permettent pas encore d'interpréter toutes les variations de l'ADN que nous observons. Grâce à l'évolution de la génomique, il est toutefois possible que nous puissions un jour discerner dans votre ADN la cause exacte de votre problème de santé.

Vous pourriez par conséquent envisager de faire réévaluer votre génome d'ici quelques années au moyen de techniques qui ne sont pas encore disponibles aujourd'hui, par exemple par une réanalyse de votre génome tel qu'il est actuellement séquencé, voire un reséquençage de votre génome. Si vous souhaitez un jour faire réévaluer votre génome, vous devrez alors communiquer avec vos médecins

Vos notes

Découvertes secondaires ou incidentes ★

Et maintenant?

Diffusion de vos résultats

C'est à vous, **et à vous seulement**, qu'il revient de décider si vos résultats doivent être divulgués ou non – et, le cas échéant, à qui ils peuvent être transmis. Voici quelques-unes des personnes auxquelles vous pourriez souhaiter faire connaître cette information.

Votre famille

L'information génétique recueillie grâce aux tests peut s'avérer d'une importance cruciale pour d'autres membres de votre famille. Elle pourrait par exemple leur être utile pour prendre certaines décisions concernant leur propre santé ou leurs projets de planification familiale. Votre famille et vos amis seront par ailleurs mieux outillés pour vous soutenir s'ils peuvent s'informer de leur côté sur votre diagnostic génétique. Il n'est pas toujours facile d'aborder ce sujet avec son entourage... Votre médecin ou votre conseiller ou conseillère en génétique pourra vous proposer des recommandations dans ce domaine.

Votre équipe médicale – médecins, thérapeutes, soignants, conseillers et autres prestataires de soins de santé

Le diagnostic génétique peut réorienter votre stratégie de santé ou aider votre équipe soignante à mieux comprendre votre problème médical. Le plus souvent, seuls certains médecins ont accès à vos résultats génétiques. Les thérapeutes ou les intervenants ne disposent généralement pas de cette information. Si nécessaire, cette brochure ainsi que le bilan des analyses en laboratoire pourront vous aider à bien expliquer vos résultats à votre équipe soignante.

Vos notes

Ressources et soutien

Prendre soin de sa propre santé ou de celle d'un membre de sa famille, ce n'est pas toujours facile... Même si vous venez juste de recevoir les résultats de vos tests génétiques, cela fait sans doute longtemps que vous vous investissez dans ce processus d'investigation jalonné de hauts et de bas. Vous disposez peut-être déjà d'excellentes ressources pour vous appuyer dans ce parcours médical. Généraux ou plus spécifiques, les conseils, sites Web et outils indiqués ci-dessous pourront néanmoins vous être utiles maintenant que vous avez vos résultats en main.

Pour sélectionner les ressources et les possibilités d'action qui vous conviennent le mieux, n'hésitez pas à communiquer avec votre conseiller ou conseillère en génétique ou votre médecin.

En parcourant la liste des ressources, rappelez-vous les points suivants...

- Certains documents scientifiques techniques et complexes ne sont pas vraiment rédigés pour les patients et leur famille. Les sites Web grand public sont souvent plus conviviaux et procurent une information plus accessible sur les diagnostics.
- Les besoins de votre famille peuvent changer au fil du temps.
- Les ressources les plus efficaces sont celles qui s'intéressent aux symptômes et aux besoins précis des patients – pas au libellé du diagnostic en tant que tel.
- Dans la situation qui est la vôtre actuellement, on se croit souvent seul... Ce n'est pas le cas! Nombreuses sont les personnes et les familles pour lesquelles les dépistages génétiques ne permettent pas d'établir un diagnostic.

Organismes généraux ←

En plus de ces sites généraux, diverses ressources s'intéressent particulièrement à des aspects plus précis de votre problème de santé. Par exemple, si vous souffrez de convulsions, l'Alliance canadienne de l'épilepsie pourra vous être très utile (<https://www.canadianepilepsyalliance.org/?lang=fr>).

Family Support Institute of BC 

<https://familysupportbc.com>

La base de données Support Worker Central aide les familles à trouver du personnel de soutien dans leur région. FamilyWORKs favorise la création d'emplois pour les personnes présentant un handicap.

Version 01-06-2021

« La mission du Family Support Institute of BC consiste à créer des ressources et bâtir des collectivités au service des proches de personnes handicapées de la Colombie-Britannique. »

Disability Alliance BC (DABC)  <http://disabilityalliancebc.org>

Entre autres services, l'Alliance propose des conseils juridiques gratuits aux personnes handicapées, ainsi que de l'aide pour demander des prestations en cas de handicap.

« Le programme Advocacy Access de la DABC offre du soutien, de l'information et de l'aide individualisée aux personnes présentant un handicap, de quelque nature qu'il soit. »

Pour prendre rendez-vous, appeler la ligne Advocacy Access au **1-800-663-1278** (sans frais).

Inclusion BC  <https://inclusionbc.org>

Le programme Ready, Willing & Able incite les employeurs à engager des personnes présentant une déficience intellectuelle.

« L'organisme provincial sans but lucratif Inclusion BC assure la défense des droits et la promotion des possibilités d'action pour toutes les personnes présentant une déficience intellectuelle et pour leur famille. »

PLAN: Planned Lifetime Advocacy Network  <https://plan.ca>

En Colombie-Britannique, le Plan Institute (ou PLAN) crée des réseaux de soutien, des outils de planification et des programmes enracinés dans les collectivités.

« L'organisme sans but lucratif PLAN a été fondé en 1989 pour aider les familles à assurer un meilleur avenir à leurs proches présentant des handicaps. »

Rare Disease Foundation  <https://rarediseasefoundation.org>

Cette fondation propose un programme de conseil aux familles ainsi qu'un réseau parental. Elle organise des rencontres et des événements dans différentes villes du Canada, par exemple Vancouver.

« L'objectif de la Rare Disease Foundation consiste à établir un meilleur arrimage entre la recherche fondamentale et la pratique clinique afin de maximiser l'efficacité des travaux scientifiques entourant les maladies rares. »

Vivre sans un diagnostic (brochure): <https://cdn.shopify.com/s/files/1/0267/4688/0097/files/Living-Without-a-Diagnosis.pdf?v=1587664879>

Contact a Family  <https://contact.org.uk>

Ce site Web propose des conseils et des mots d'encouragement écrit par des parents à l'intention d'autres parents, un forum en ligne ainsi que des renseignements médicaux facilement compréhensibles sur la génétique et sur différents diagnostics.

« Nous les aidons également à déployer des campagnes de sensibilisation, projets de bénévolat et activités de financement pour améliorer leur propre qualité de vie et celle de la collectivité. »»

Vivre sans un diagnostic: informations pour les parents d'enfants handicapés

https://contact.org.uk/wp-content/uploads/2021/03/living_without_a_diagnosis.pdf

Global Genes a produit une excellente ressource pour guider les patients non diagnostiqués à devenir leurs propres dédétenseurs de la recherche.

«Devenir un patient informé signifie prendre un rôle actif et effectivement égal dans le soin de vous-même ou d'un être cher.»

Devenir un patient informé: Une boîte à outils pour les patients non diagnostiqués.

https://globalgenes.org/wp-content/uploads/2014/04/GG_toolkit_six_rev3.pdf

D'autres ressources recommandées ★

Outils de prise en charge de votre santé ←

Curatio <https://www.curatio.me/>

L'application Curatio vous permet de communiquer avec des personnes présentant des problèmes de santé similaires aux vôtres et vous aide à suivre l'évolution de votre état de santé.

« Pour nous, toute personne a droit au soutien, à l'information et aux outils qui lui sont nécessaires pour optimiser son état de santé. Notre plateforme mobile aide les patients à tisser des liens avec des personnes qui peuvent comprendre leur situation particulière et leurs difficultés, dans un cadre sûr et privé. L'information ciblée, les outils de suivi quotidien, les programmes fondés sur les données probantes ainsi que les récompenses sont individualisés afin d'améliorer le plus possible les conditions de vie des personnes aux prises avec un problème de santé. »

MyBooklet BC <https://mybookletbc.com>

Ce site Web vous permet de créer une brochure d'information médicale personnalisée qui récapitule l'évolution de votre état de santé, notamment vos besoins et antécédents médicaux. Vous pourrez ainsi facilement communiquer ces renseignements à vos prestataires de soins de santé, intervenants ou membres de votre équipe de soutien.

Medisafe Pill Reminder *Gratuit dans l'App Store*

Cette application pour téléphone intelligent vous permet de programmer des rappels pour la prise de vos médicaments et d'assurer un suivi plus exact des doses prises.

HealthVault, Medical Records, myPHR, Healthspek, My Medical *Gratuit dans l'App Store*

Ces applications pour téléphone intelligent vous permettent de prendre note de vos antécédents médicaux et des résultats de vos tests, mais aussi de communiquer cette information à des proches ou des médecins. N'oubliez pas de vérifier leurs paramètres de sécurité et de respect de la vie privée!

Ressources financières et programmes subventionnés

Crédit d'impôt pour personnes handicapées (CIPH) – <https://www.canada.ca/fr/agence-revenu/services/impot/particuliers/segments/deductions-credits-impot-personnes-handicapees/credit-impot-personnes-handicapees.html>

Ce crédit d'impôt non remboursable aide les personnes handicapées et leurs aidants à réduire l'impôt sur le revenu qu'ils pourraient avoir à payer.

Prestation pour enfants handicapés – <https://www.canada.ca/fr/agence-revenu/services/prestations-enfants-familles/prestation-enfants-handicapes.html>

« La Prestation pour enfants handicapés est un versement mensuel non imposable versé aux familles qui subviennent aux besoins d'un enfant de moins de 18 ans ayant une déficience grave et prolongée des fonctions physiques ou mentales. »

Children and Youth with Special Needs (CYSN) Program BC – <https://www2.gov.bc.ca/gov/content/health/managing-your-health/child-behaviour-development/special-needs>

Régime enregistré d'épargne-invalidité (REEI) – <https://www.canada.ca/fr/agence-revenu/services/impot/particuliers/sujets/regime-enregistre-epargne-invalidite-reei.html>

« Un régime enregistré d'épargne-invalidité (REEI) est un régime d'épargne visant à aider les parents et d'autres personnes à épargner pour la sécurité financière à long terme d'une personne admissible au crédit d'impôt pour personnes handicapées (CIPH). »

Le gouvernement du Canada peut y déposer un maximum de trois dollars pour chacun des dollars que vous y versez.

Future Planning Tool by the Plan Institute – <https://futureplanningtool.ca/fr/accueil>

« Créer un plan pour vous aider à assurer votre propre sécurité future ou celle d'une personne ayant une déficience. »

The Special Needs Planning Group – <http://www.specialneedsplanning.ca/index.html>

« Ce site Web vous procure de l'information indispensable pour comprendre et mettre en œuvre une stratégie de planification pour l'avenir d'un proche présentant une déficience. »

Ce site Web conçu et déployé par des parents explique des considérations juridiques et financières importantes pour la planification à long terme.

The At Home Program – <https://www2.gov.bc.ca/gov/content/health/managing-your-health/child-behaviour-development/special-needs/complex-health-needs/at-home-program>

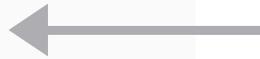
« L'objectif de ce programme est d'aider les parents ou tuteurs à faire face à certains coûts additionnels associés au maintien à domicile d'un enfant présentant des déficiences importantes. »

Nursing Support Services – <http://www.bcchildrens.ca/our-services/sunny-hill-health-centre/our-services/nursing-support>

« Infirmières en santé communautaire accréditées, nous intervenons dans toutes les régions de la Colombie-Britannique pour aider les enfants et les jeunes présentant des défis médicaux particuliers à rester dans leur famille et dans leur collectivité. »

Programme d'assistance voyage (pour les services médicaux non urgents) – <https://www2.gov.bc.ca/gov/content/health/accessing-health-care/tap-bc/travel-assistance-program-tap-bc>

Groupes de soutien et diffusion de vos résultats à l'international



Les groupes de soutien rassemblent des personnes vivant des situations similaires. Ils leur offrent un espace privilégié pour exprimer ce qu'elles vivent et ressentent, tisser des liens et partager leurs connaissances et apprentissages. Il existe différents types de groupes de soutien. Certains proposent des rencontres en personne; d'autres offrent plutôt des plateformes de discussion en ligne. Ils peuvent être restreints ou accessibles au grand public. Les ressources suivantes vous aideront à trouver un ou des groupes susceptibles de vous convenir. **Si vous n'avez pas reçu de diagnostic, vous pouvez vous adresser à des groupes s'intéressant à certains de vos symptômes. Avant de diffuser en ligne quelque information vous concernant vérifiez soigneusement les mesures de sécurité et de respect de la vie privée de la plateforme!**

- **Facebook:** De nombreux groupes de soutien locaux ou internationaux sont présents sur Facebook. Dans la barre de recherche Facebook, tapez [nom de la maladie] puis [lieu]. Exemple: « infirmité motrice cérébrale Vancouver ».
 - Pour offrir un cadre de discussion plus privé aux personnes concernées par la maladie, certains de ces groupes sont fermés au grand public. Si vous souhaitez en faire partie, vous devez soumettre une demande en cliquant sur le bouton « Rejoindre le groupe ».
 - **Les groupes de soutien généraux peuvent également vous apporter des éléments d'information très utiles, ainsi qu'un soutien précieux. Pour les repérer, tapez par exemple les mots-clés « maladies rares » ou « enfants besoins particuliers ».**
- **RareShare** – <https://rareshare.org/>
Pour entrer dans un groupe fermé s'intéressant à des particularités génétiques rares, vous devez vous créer un compte.
 - Ce guide vous indique la marche à suivre: <https://rareshare.org/articles/how-to-use-the-rareshare-network-for-rare-disease-patients>
 - RareShare propose également des capsules audio sur les maladies rares au quotidien et sur certaines affections précises.

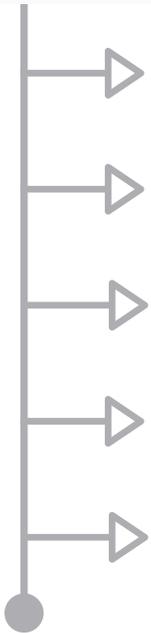
Groupes de soutien en ligne pour personnes présentant une maladie chronique non diagnostiquée

- **Undiagnosed Illness Support Group:** <https://www.facebook.com/groups/588261638030294/>
- **Rare Connect: Undiagnosed Diseases:** <https://www.rareconnect.org/fr/community/undiagnosed-diseases>
- **SWAN USA (Syndromes Without a Name):** <https://www.facebook.com/swanusa/>
- **RareShare: Undiagnosed:** <https://rareshare.org/communities/undiagnosed>
- **Self Management BC:** <https://www.selfmanagementbc.ca/CommunityResources>

Notes additionnelles de votre prestataire de soins de santé ★

Votre plan d'action

Vous avez beaucoup d'information à comprendre, traiter, assimiler... Prenez votre temps. L'espace ci-dessous vous permettra de noter ce que vous aimeriez faire, les décisions que vous aimeriez concrétiser. Par exemple: communiquer avec telle ou telle ressource; consulter votre médecin de famille; trouver un spécialiste; apporter des modifications à votre stratégie de santé. **Si vous avez besoin d'aide dans ces démarches ou si vous avez d'autres questions à poser concernant vos résultats, n'hésitez pas à communiquer avec votre conseiller ou conseillère en génétique ou votre médecin.**



Cette brochure peut compléter le conseil en génétique, mais pas le remplacer. Ces ressources vous aideront à trouver un conseiller ou une conseillère en génétique dans votre région:

- **The Canadian Association of Genetic Counsellors Find a Clinic tool:** https://www.cagc-accg.ca/?page=225&locale=fr_CA
- **The National Society of Genetic Counselors Find a Genetic Counselor tool:** <https://findageneticcounselor.nsgc.org/>