

Saviez-vous que...

... Les peuples autochtones ne sont pas représentés dans les bases de données de référence à accès libre utilisées pour l'interprétation du séquençage génétique?

... et cet écart peut empêcher un diagnostic précis chez les patients autochtones!

Comment cette lacune affecte-t-elle le diagnostic génétique?

Cela signifie que le professionnel de santé est moins susceptible de fournir une réponse définitive sur la présence ou l'absence d'une variante de la maladie.

Des variants d'importance incertaine (VUS) seront signalés plus fréquemment.

Les bases de données de référence reflétant la population/origine ethnique du patient sont un outil essentiel pour l'interprétation des variants d'ADN.

Les variantes sont mieux interprétées si des fréquences de population précises sont disponibles

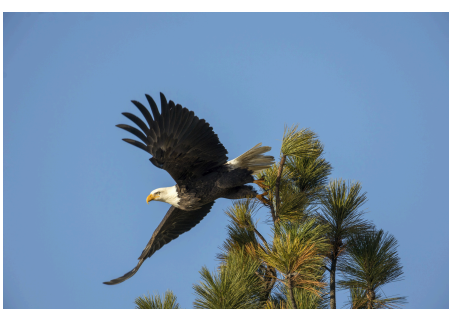


Photo 215554384 © Gregory Johnson | Dreamstime.com

Comment cette question a-t-elle été abordée?

Une base de données de référence pour les peuples Premières nations canadiennes a été développée et est prête à l'emploi!

PRESENTATION DE LA BIBLIOTHEQUE DE VARIANTES AUTOCHTONE (IBVL)

IBVL est ...

une base de données de référence avec la fréquence de population des variants d'ADN présents chez les participants autochtones de diverses communautés du Canada;

accessible aux utilisateurs inscrits et approuvés (au Canada et ailleurs) afin d'améliorer le diagnostic génétique des patients des Premières nations;

guidée par un comité de gouvernance autochtone, en tenant compte des principes de souveraineté autochtone;

hébergé sur des serveurs sécurisés à l'Institut de recherche de l'Hôpital pour enfants de la Colombie-Britannique avec accès restreint et surveillé;

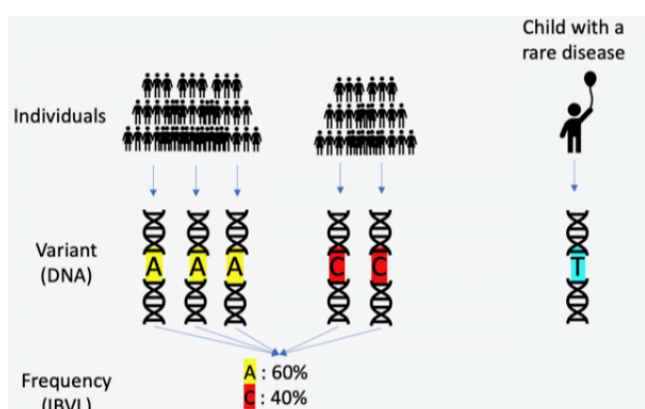
un élément livrable du projet de recherche "Genomes silencieux".



Quels patients en bénéficieront ?

Tout patient des Premières nations qui subit un séquençage de l'ADN pour trouver la cause de troubles génétiques comme :

- cancers héréditaires,
- arythmies cardiaques héréditaires ou cardiomyopathies,
- maladie génétique rare.



crédit d'image à: Allen Morrow



Comment mes patients peuvent-ils bénéficier de l'IBVL? C'est facile comme 1-2-3

1 Si vous êtes un professionnel de santé qui a besoin d'informations sur une variante d'importance incertaine, vous devez vous inscrire sur le portail.

Une fois votre demande approuvée,

2

3 Les fréquences des variantes d'ADN peuvent être examinées pour faciliter l'interprétation des variantes

Comment puis-je en savoir plus sur l'IBVL ?



[IBVL site web](#)



[Information pour les patients](#)