



crédit d'image à: Leah Marie Dorion

Saviez-vous que...

- ... Les peuples autochtones ne sont pas représentés dans les bases de données de référence en accès libre utilisées pour l'interprétation du séquençage génétique?
- ... et cet écart peut compromettre la précision du diagnostic 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'un variant pathogène.
- 🧬 Des variants d'importance incertaine (VUS) seront signalés plus fréquemment.
- 🧬 Les bases de données de référence reflétant la population ou l'origine ethnique du patient sont un outil essentiel pour l'interprétation des variants de l'ADN.

L'interprétation des variants est améliorée lorsque des fréquences de population précises sont disponibles.



Photo 213554384 © Gregory Johnston | Dreamstime.com

Comment cette question a-t-elle été abordée ?

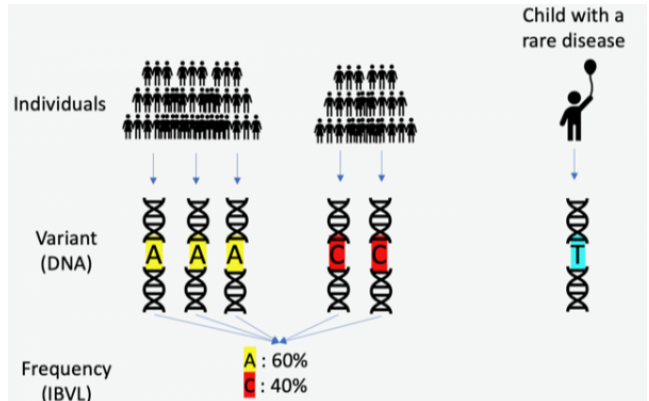
Une base de données de référence pour les peuples des Premières Nations canadiennes a été développée et est prête à l'emploi !

PRESENTATION DE LA BIBLIOTHEQUE DES VARIANTS AUTOCHTONES (IBVL)

IBVL est ...



- une base de données de référence contenant les fréquences populationnelles 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 ;
- hébergée sur des serveurs sécurisés à l'Institut de recherche de l'Hôpital pour enfants de la Colombie-Britannique, avec un accès restreint et surveillé
- un élément livrable du projet de recherche Genomes silencieux.



crédit d'image à: Allen Morrow

Quels patients en bénéficieront ?

Tout patient des Premières Nations qui subit un séquençage de l'ADN pour identifier la cause de troubles génétiques, tels que :

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



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

- 1 Si vous êtes un professionnel de santé et que vous avez besoin d'informations sur un variant d'importance incertaine, vous devez vous inscrire sur le portail.
- 2 Une fois votre demande approuvée,
- 3 les fréquences des variants d'ADN pourront être examinées pour faciliter l'interprétation des variants.

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



IBVL site web



Information pour les patients