Qu'est-ce que le test génétique des porteurs d'IGENOMIX?

Le test génétique des porteurs (CGT) est un test génétique important lorsque l'on veut fonder une famille car **il permet de déterminer le risque de donner naissance à un enfant atteint d'une maladie génétique.** Il nous indique si les parents sont porteurs d'une ou plusieurs mutations génétiques récessives.

Les porteurs sont généralement en bonne santé, mais lorsque deux parents sont porteurs d'une mutation affectant le même gène, ils sont susceptibles de concevoir un enfant atteint de la maladie.

À qui s'adresse le test CGT?

Nous sommes tous porteurs de mutations génétiques et le test CGT nous permet de savoir si celles-ci sont susceptibles de causer une maladie chez nos enfants.

- **Avant d'essayer de tomber enceinte de façon naturelle :** pour toute femme qui désire tomber enceinte, afin de connaître le risque de transmission de possibles maladies à ses enfants.
- **Avant un traitement de procréation assistée :** il est conseillé de déterminer le risque de transmission pour être en mesure de choisir le meilleur type de traitement dans chaque cas.
- **Avant un traitement requérant un don de sperme ou d'ovules :** afin de choisir une personne donneuse qui ne soit pas porteuse de la même mutation que le membre du couple qui fournira les gamètes (ovules ou sperme).

igenomix
PIONNIERS EN GÉNÉTIQUE DE LA REPRODUCTION

www.cgt.igenomix.com

www.cgt.igenomix.com

CGT | Carrier Genetic Test

Un simple test d'ADN avant le début de la grossesse pour éviter que le bébé ne soit atteint d'une maladie génétique

La manière la plus avancée de planifier votre famille

igenomix
PIONNIERS EN GÉNÉTIQUE DE LA REPRODUCTION

Feuillet d'information pour les patients

Chez IGENOMIX nous prenons soin de la santé de votre futur bébé

Chaque année, de nombreux parents sont pris au dépourvu par la naissance d'un bébé atteint d'une forme de maladie génétique.

IGENOMIX a mis au point un test génétique des porteurs avancé, à effectuer avant le début de la grossesse, qui peut déterminer si un couple est à risque de concevoir un bébé atteint de l'une de ces graves maladies. Si les résultats du test sont positifs, il est possible de prendre les mesures nécessaires pour favoriser la naissance d'un bébé en santé.

Qu'est-ce que les gènes?

Chacune de nos cellules contient des informations génétiques, ou ADN, organisées en unités de base que l'on appelle gènes. Les gènes qui ne fonctionnent pas correctement sont responsables des maladies génétiques.

Toute personne peut, sans le savoir, être porteuse d'une ou plusieurs mutations. **Le test CGT nous permet de savoir pour chaque personne quels gènes ont subi une modification.**

Pourquoi passer un test CGT?

Généralement, les parents ne réalisent qu'ils sont porteurs d'une grave maladie génétique qu'après avoir donné naissance à un enfant qui en est atteint. Les maladies génétiques ne peuvent pas être guéries, mais elles peuvent être évitées.

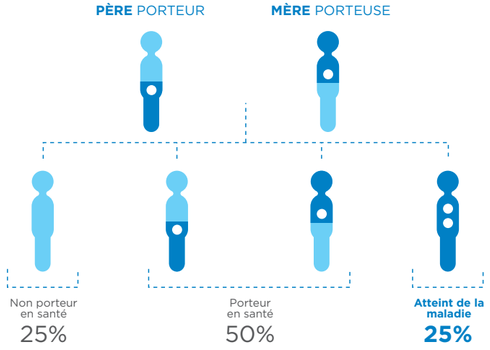
Le seul test **validé cliniquement**

Que se passe-t-il si je suis un porteur?

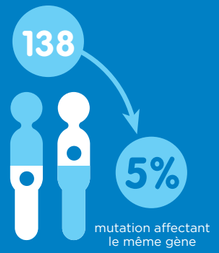
RIEN.
Être le porteur d'une mutation ne signifie pas que vous allez développer la maladie*

Nous sommes tous porteurs de certaines mutations génétiques. Bien que les porteurs soient des personnes en santé, si les deux parents présentent une mutation affectant le même gène, la probabilité qu'ils aient un enfant atteint de cette maladie est de 25 %.

*Maladies autosomales récessives ou liées à l'X (femmes)



5 % des couples présentent un risque élevé de donner naissance à un enfant malade



Dans notre dernière étude(1) (portant sur 138 couples), 5 % d'entre eux présentaient un risque élevé de transmettre à leur descendance les maladies suivantes :

Maladies
Hémophilie A (gène F8)
Syndrome de Smith-Lemli-Opitz (gène DHCR7)
Maladie polykystique des reins (récessive; gène PKHD1)
Syndrome de l'X fragile (gène FMR1)
Fibrose kystique (gène CFTR)
Rétinite pigmentaire (cécité; gène ABCD4)

Que doit-on faire lorsque les deux parents obtiennent un résultat positif?

Si les deux membres d'un couple obtiennent un résultat positif au Test génétique des porteurs pour une mutation affectant le même gène, il est recommandé de consulter un spécialiste pour connaître les options permettant de concevoir un enfant en santé.

Ces couples peuvent choisir de passer un test prénatal ou d'établir un Diagnostic préimplantatoire (DPI) afin d'éviter que leur enfant souffre d'une maladie.

D'autres parents peuvent recourir à un don de sperme ou d'ovules pour éviter ces maladies.

Les parents peuvent également se tourner vers l'adoption pour éviter de donner naissance à un enfant malade.

(1) Martin, J. et al. Un test génétique des porteurs complet utilisant le séquençage nouvelle génération de l'ADN pour les couples infertiles désireux de concevoir un enfant grâce aux techniques de procréation assistée. Fertil Steril. 2015

Quelles maladies sont dépistées par le Test génétique des porteurs?

Selon des données de l'Organisation mondiale de la santé (OMS) (*), la prévalence mondiale de ces maladies est de **10 sur 1 000 nouveau-nés.** Des estimations indiquent que ces différentes maladies représentent **20 %** des causes de mortalité infantile dans les pays développés et qu'elles entraînent **18 %** des interventions réalisées dans les hôpitaux pédiatriques (**).

Le test couvre un large éventail de mutations qui entraînent de graves maladies génétiques. Il inclut le dépistage de toutes les mutations recommandées par les associations professionnelles de génétique et de gynécologie (***).

Consultez le tableau complet des mutations détectées par le test CGT à l'adresse www.cgt.igenomix.com

Les maladies monogéniques les plus courantes détectées par le test CGT sont les suivantes :	Proportion de porteurs :
Fibrose kystique	1 sur 25
Maladie d'Aran-Duchenne	1 sur 50
Polykystose rénale autosomique récessive	1 sur 70
Surdité de perception héréditaire non syndromique	1 sur 80
Mucopolysaccharidose	1 sur 80
Anémie drépanocytaire	1 sur 150
Maladie de Gaucher	1 sur 200
Syndrome de l'X fragile	1 sur 250
Bêta-thalassémie	1 sur 300

(*) (*) Selon des données de l'Organisation mondiale de la santé (OMS) http://www.who.int/genomics/public/geneticdiseases/en/index2.html
(**) Kingsmore S. PLOS Currents Evidence on Genomic Tests. 2012 May 2. Edition 1. doi: 10.1371/4f9877ab8ffa9.
(***) L'American College of Medical Genetics (ACMG) et l'American Congress of Obstetricians and Gynecologists (ACOG).