



Qu'est-ce que le Carrier Genetic Test (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**. Le test indiquera si les parents sont porteurs d'une ou plusieurs mutations génétiques récessives.



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

À qui s'adresse le test CGT ?

Nous recommandons de faire le test dans les cas suivants :

- Avant d'essayer de tomber enceinte de façon naturelle
- Avant un traitement de procréation médicalement assistée
- Avant un traitement avec don d'ovocyte ou de sperme

Igenomix[®]
WITH SCIENCE ON YOUR SIDE

www.igenomix.eu

CGT

Carrier Genetic Test
by Igenomix[®]

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

Planifier votre famille avec responsabilité

Igenomix[®]
WITH SCIENCE ON YOUR SIDE

V. 2021



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 présente un risque de concevoir un bébé atteint de l'une de ces graves maladies. Si les résultats du test sont positifs, cela permet d'adopter les mesures nécessaires pour favoriser la naissance d'un bébé en bonne 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 quels gènes ont subi une modification chez chaque personne.

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.

Que se passe-t-il si vous êtes le porteur d'une mutation ?

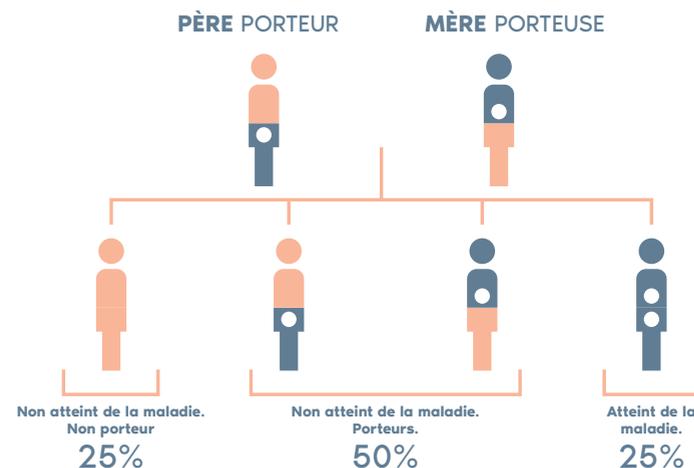
RIEN

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

La plupart d'entre nous sont porteurs d'une mutation génétique.

Bien que les porteurs soient des personnes en bonne 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 autosomiques récessives ou liées au chromosome X (femmes)



Notre nouvelle proposition de panels élargis de porteurs qui utilisent le séquençage complet de l'exoRNA

TYPE DE PANEL	CGT Plus Panel élargi	CGT Exome Panel élargi Premium
Gènes analysés	Homme : 455 ; Femme : 519 (dont 64 liés au chromosome X)	Homme : 1 979 ; Femme : 2 043 (dont 64 liés au chromosome X)
Maladies détectées	Jusqu'à 570	>2 200 1
% estimé de porteurs*	-55%	-67%
N° de mutations par individu**	1,7	2,7
Type d'échantillon	Sang	
Livraison des résultats	20 jours ouvrés	

*Données propres obtenues sur une base de 30 000 tests
**Moyenne estimée d'individus avec un résultat positif

Que faire si les deux parents obtiennent un résultat positif ?

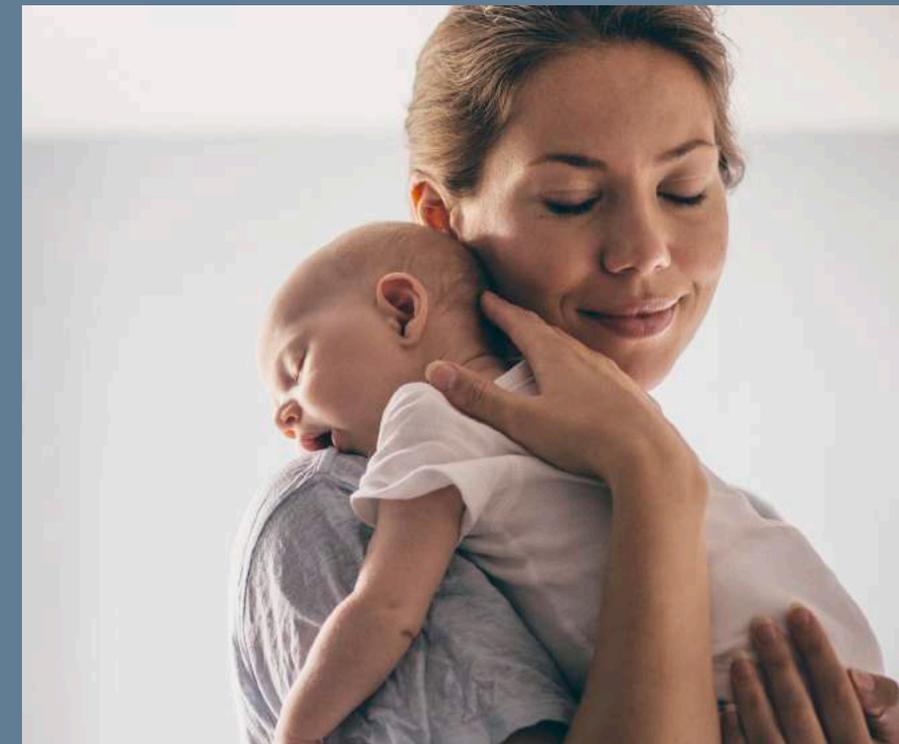
Il est recommandé de consulter un spécialiste pour connaître les options permettant de concevoir un enfant en bonne santé.

Le diagnostic génétique préimplantaire (PGT-M) permet de réduire le risque de donner naissance à un enfant malade.

D'autres parents peuvent recourir à un don de gamètes pour éviter ces maladies.

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

(1) Martin et al. Fertil Steril. 2015



Quelles maladies sont dépistées ?

Selon les données de l'Organisation mondiale de la santé (OMS) (*), la prévalence mondiale de ces maladies chez les nouveau-nés est de 10 pour 1 000.

Certaines estimations, prises dans leur ensemble, indiquent que ces maladies représentent 20 % des causes de mortalité infantile dans les pays développés et qu'elles entraînent 18 % des interventions pédiatriques réalisées dans les hôpitaux (**).



10/1000



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 panel complet des mutations détectées par le test CGT sur www.cgt.igenomix.es

MALADIES MONOGÉNIQUES LES PLUS COURANTES DÉTECTÉES PAR LE TEST CGT	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 falciforme	1 sur 150
Maladie de Gaucher	1 sur 200
Syndrome de l'X fragile	1 sur 250
Bêta-thalassémie	1 sur 300

(*) Selon les 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).