

# 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?	10
Qu'est-ce que le génome?	3	Diffusion de vos résultats	10
Vos tests génomiques ★	4	Ressources et soutien	11
Vos questions	5	Organismes et regroupements ★	11
Les résultats de vos tests ★	6	Sources d'information scientifique	14
Classification en laboratoire ★	6	Ressources financières	15
Interprétation du médecin ★	7	Groupes de soutien ★	16
Caractérisation des variants	8	Bases de données génétiques	17
Transmission ★	9	Votre plan d'action ★	18
Découvertes secondaires ou incidentes★	9		

★ 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 révèlent des éléments d'information concernant votre état de santé

Zone ou gène concerné:

Page 8

Variante(s) de l'ADN:

Page 8

Problèmes médicaux associés:

Page 8

Transmission:

Page 9

## Interprétation de la variation

Classification du variant en laboratoire

Page 6

Interprétation du médecin

Page 7

Selon vos antécédents médicaux et votre tableau clinique, il est cette variation cause des problèmes de santé.

## Découvertes secondaires ou incidentes

Page 9

## 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.

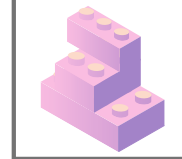
Les **protéines** sont les « briques » qui constituent le corps; elles jouent un rôle crucial dans le développement ainsi que dans le fonctionnement de l'organisme.

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.

**ADN**



**Briques**

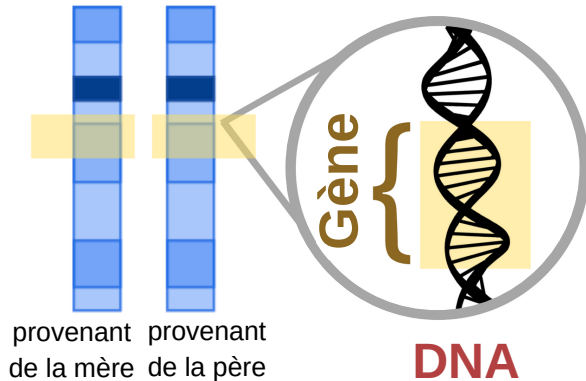


**Personne**



Les tests génétiques analysent l'ADN

## 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**...

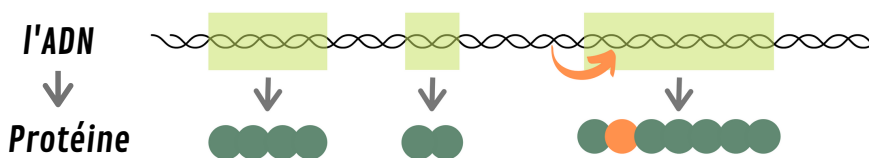
Depuis plusieurs dizaines d'années, les scientifiques étudient les **gènes** pour mieux les caractériser et comprendre leur fonctionnement. Il reste toutefois beaucoup de chemin à parcourir! Comme nous ne discernons pas encore complètement le rôle de chacune des parties du **génom**e, les résultats des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

## Le processus de dépistage:



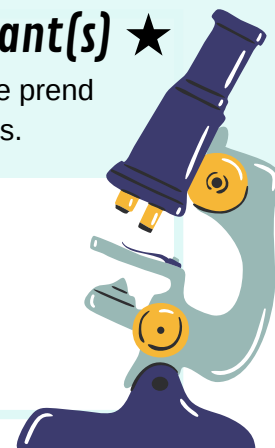
**Les résultats de tests génomiques peuvent être complexes et difficiles à comprendre. Il se peut aussi que vous receviez à la fois les résultats des analyses en laboratoire et l'interprétation que votre médecin en donne. Parfois, ces bilans semblent diverger. Sachez que l'interprétation de votre médecin est la source d'information la plus pertinente du point de vue des soins à mettre en œuvre.**

**Le laboratoire** cherche à repérer les variations susceptibles de causer des problèmes de santé. S'il en trouve, il les classe ensuite au moyen d'outils informatisés et par comparaison avec l'ADN d'autres gens. Quand il établit cette classification, le laboratoire ne dispose cependant pas d'un point de vue exhaustif sur les problèmes de santé du patient.

**Votre médecin**, lui, interprète les résultats des analyses en laboratoire à la lumière de votre état de santé. Il peut ainsi déterminer si les variations constatées dans votre ADN ont une incidence pour vous, ou pas. Cependant, il est parfois très ardu de déterminer l'impact exact de ces variants. Dans ce cas, l'incertitude peut s'avérer difficile à vivre.

## Résultats des analyses en laboratoire – Classification des variant(s) ★

Examinons tout d'abord les résultats fournis par le laboratoire. Rappelez-vous que ce bilan ne prend pas en considération l'interprétation que votre médecin pourrait donner des résultats des tests.



## Vos notes

## **Interprétation du médecin: Le ou les variants de l'ADN sont-ils réellement la cause du problème de santé constaté? ★**



### **Comment votre médecin interprète-t-il les résultats des analyses en laboratoire à la lumière de vos antécédents médicaux et de votre état de santé?**

Au fil de vos consultations futures, il est possible que des spécialistes proposent des interprétations différentes de ces résultats, ainsi que des possibilités d'action diverses.

Selon vos antécédents médicaux et votre tableau clinique, il est possible que cette variation cause un problème médical.

### **À partir de ces résultats, quelles sont les recommandations médicales à suivre?**

## **Résultats incertains**

Les tests génomiques produisent souvent des résultats flous. Nos connaissances continuent d'évoluer dans de nombreux domaines, y compris dans l'interprétation des variants de l'ADN. **Il est donc possible que cette interprétation change à mesure que notre compréhension du fonctionnement des gènes progresse et que les technologies de dépistage se raffinent.** Nous vous invitons à consulter régulièrement votre médecin pour vérifier si de nouvelles avancées scientifiques pourraient préciser l'interprétation de vos résultats.

## Autres précisions sur les variations observées dans l'ADN ★

Gène(s) concernés:

Fonction de ce ou ces gènes dans le corps humain:

Variant(s):

Veillez noter que nous ne pouvons pas préciser la cause de ces variations dans l'ADN.

Des variations touchant ce gène sont-elles associées à certains problèmes médicaux?

● Il est possible que vos problèmes de santé ne correspondent pas exactement à ceux qui ont été observés et analysés précédemment.

### Vos notes



## Transmission ★

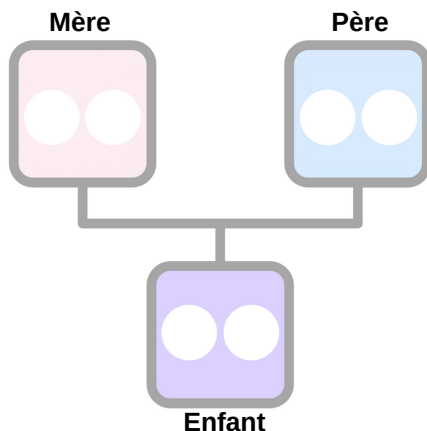
La **transmission**, ou hérédité, détermine la manière dont l'enfant hérite de l'ADN et des traits de ses parents. Nous possédons deux copies de chacun de nos gènes. L'une nous vient de notre mère; et l'autre, de notre père.

Les membres d'une même famille ayant une partie de leur ADN en commun, ils partagent également certains traits. L'information relative à la transmission peut influencer sur les décisions de planification familiale. Dans certains cas, les tests nous permettent d'évaluer la probabilité qu'un parent transmette un problème médical à ses enfants.

**Cette variant d'ADN est:**

*Nous n'exerçons aucun contrôle sur notre ADN, sur ses variations et sur les variants que nous transmettons à nos enfants.*

Les coches indiquent les membres de la famille présentant les mêmes variations de l'ADN.



## 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

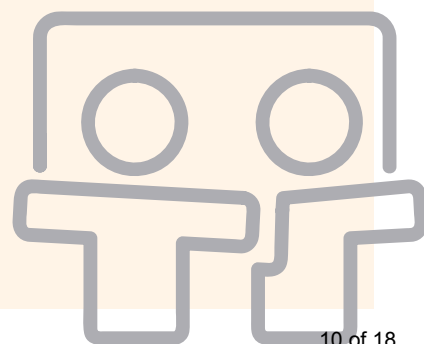
Le diagnostic génétique peut réorienter votre stratégie de santé ou aider votre équipe soignante à mieux comprendre votre problème médical. Le plus souvent, seuls certains médecins ont accès à vos résultats génétiques. Les thérapeutes ou les intervenants ne disposent généralement pas de cette information.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

### Plateformes en ligne et réseaux sur la génétique

Différents sites Web s'adressent aux familles présentant une même particularité génétique. La diffusion de certaines données relatives à vos tests génétiques peut également aider les scientifiques à mieux comprendre cette particularité et faire ainsi progresser la recherche. Vous trouverez de l'information additionnelle sur la diffusion de vos résultats en ligne dans la section « Ressource et soutien ». Avant d'inscrire l'information génétique vous concernant dans quelque plateforme que ce soit, n'oubliez pas de vérifier ses politiques de protection de la vie privée!

Cet espace est mis à votre disposition pour indiquer le nom des personnes auxquelles vous aimeriez transmettre vos résultats ou les avez déjà transmis.

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
_____	_____
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
_____	_____
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
_____	_____
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
_____	_____
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
_____	_____



## 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.
- Chaque gène et chacune de ses versions peut avoir des incidences particulières sur l'état de santé. Vos problèmes médicaux peuvent par conséquent être très différents de ceux de patients dits « similaires » qui sont présentés dans les études de cas des publications médicales. Au fil de vos recherches en ligne, vous lirez peut-être que différentes variantes d'un même gène peuvent déclencher des problèmes de santé très divers. Ne vous inquiétez pas inutilement! Intéressez-vous uniquement au diagnostic que votre médecin vous a transmis.
- 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. Certaines des ressources indiquées ci-dessous rassemblent des familles faisant face à des problèmes de santé similaires aux vôtres.



## Global Genes



<https://globalgenes.org/>

La RARE List répertorie des maladies rares en indiquant pour chacune d'elles ses principales caractéristiques, les coordonnées de groupes de soutien ainsi que de l'information sur l'actualité, les événements et les essais cliniques la concernant.

« Outiller les patients, bâtir des collectivités, favoriser la prise en charge des maladies rares au niveau mondial » « Le portail RARE vous permet de tisser des liens, découvrir des événements et faire connaître votre parcours. »

## 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).

## 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.

« 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. »

## 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. »

## 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 procurons aux familles des conseils et de l'information et leur offrons différents moyens de communiquer entre elles pour s'offrir du soutien mutuel. »

## Resources for Rare Diseases

### 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. »

### Living Without a Diagnosis (brochure):

<https://cdn.shopify.com/s/files/1/0267/4688/0097/files/Living-Without-a-Diagnosis.pdf?v=1587664879>

### National Organization for Rare Disorders

<https://rarediseases.org>

Ce site propose une importante base de données sur les maladies rares et les ressources les concernant, procure de l'information ciblée et présente des initiatives de défense des droits. Il offre également des webinaires sur des sujets essentiels pour les patients.

« Les documents sont rédigés de manière claire et accessible. Ils renvoient aussi à des organismes et autres ressources s'adressant aux patients et à leurs proches. »

### Rare Disease Information and Support Line

<https://rqmo.org/rare-disease-information-and-resource-centre/>

Cette ligne de soutien vous aide à trouver de l'information plus facilement compréhensible sur la maladie rare vous concernant, ainsi que des ressources ciblées.

**Numéro sans frais:**

**1-888-987-5539**

**Email: [info@rqmo.org](mailto:info@rqmo.org)**

Service offert en français et en anglais!

## Vos résultats de tests – Organismes de soutien ★

## 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.

### **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!

### **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.

## Scientific Information Sources ←

Ces sites d'information étant essentiellement destinés aux médecins et aux chercheurs, leur contenu peut sembler complexe. Ils font état de recherches et cas médicaux se rapportant à un gène ou un diagnostic en particulier. Rappelez-vous que des variations différentes, même si elles touchent le même gène, peuvent produire des problèmes de santé très divers. Quand vous consultez ces sites, vérifiez que l'information se rapporte bien aux problèmes médicaux correspondant aux résultats de vos tests.

### Site Web:

### Utilité:

#### **Genetics Home Reference - National Institute of Health (NIH)**

Excellente source d'information! Le contenu est précis, mais accessible, car il a été conçu pour les patients.

1. Adresse <https://ghr.nlm.nih.gov>
2. Dans la zone de recherche textuelle en haut à droite, inscrivez le gène (il est indiqué dans la présente brochure) ou le problème de santé vous concernant.
3. La page consacrée à la maladie qui vous intéresse procure de l'information sur les soins de santé; elle renvoie également à d'autres ressources.

Votre lien NIH ★:

#### **Orphanet**

Adresse <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>  
Cette vidéo explique la marche à suivre:  
<https://www.youtube.com/watch?v=4T-O85t5vwE>

#### **OMIM: Online Mendelian Inheritance in Man**

Adresse <https://www.omim.org/> et inscrivez le nom du gène vous concernant dans la zone de recherche textuelle.

**OU**

Si vous avez reçu un bilan du laboratoire, repérez le code OMIM indiqué dans ce document (OMIM XXXXXX) et inscrivez-le dans la zone de recherche textuelle.

## 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. **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 les maladies rares, il est préférable d'ajouter le mot « maladie », mais sans indiquer de lieu. Exemple : « infirmité motrice cérébrale maladie ».
  - 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.
- **RareConnect** <https://www.rareconnect.org/fr>  
Ce site très convivial présente de nombreux groupes en ligne implantés dans différents pays et s'intéressant à des maladies rares. Il est proposé en 12 langues.
- **MyGene2** <https://mygene2.org/MyGene2/>  
Pour diffuser publiquement vos variants à l'intention d'autres familles, des chercheurs ou des cliniciens, vous devez créer un compte. Vous pouvez également chercher des familles présentant des variations du même gène.
  - Vous trouverez ici un guide de navigation dans le site (en anglais) :  
[https://mygene2.org/MyGene2/downloadable/mygene2\\_flyer\\_families\\_2018-10-16.pdf](https://mygene2.org/MyGene2/downloadable/mygene2_flyer_families_2018-10-16.pdf)



## Groupes de soutien recommandés ★

### Bases de données génétiques

Les grandes bases de données permettent aux scientifiques de mettre certaines connaissances en commun et de mieux comprendre ainsi les perturbations génétiques. Elles sont constituées à partir des renseignements émanant de familles ayant fait l'objet de tests génétiques.

Il est possible que votre médecin vous demande si vous accepteriez que vos résultats génétiques soient inscrits dans une base de données. Globalement, cela signifie qu'il diffuserait certains renseignements sur votre ADN et votre état de santé; cette information sera toutefois anonymisée, de sorte que vos données personnelles ne seront pas diffusées. C'est à vous, et à vous seulement, que revient cette décision de divulgation. **Que vous acceptiez ou refusiez, votre choix n'aura aucune incidence sur vos soins médicaux.**

#### Avantages de la diffusion d'informations:

- Vous contribuez à l'accroissement des connaissances sur la perturbation génétique qui vous concerne.
- Cette information pourrait aider les médecins à établir un diagnostic pour des patients présentant les mêmes particularités.
- De nombreuses bases de données (par exemple, DECIPHER) sont parfaitement sûres et inaccessibles au grand public.

#### Inconvénients de la diffusion d'informations:

- Avec certaines bases de données, les chercheurs n'ont pas besoin de votre consentement pour utiliser l'information génétique vous concernant.
- Certaines bases de données sont facilement accessibles au grand public.

***Avant de diffuser l'information génétique vous concernant, vérifiez toujours les conditions d'utilisation de chacune des bases de données auxquelles vous envisagez de la confier!***

#### Databases that contain your genetic information:

---

---

---

## 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](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/>