

Aperçu du programme de diagnostic ItinéRare



Le programme de diagnostic ItinéRare est un programme de dépistage des maladies de Pompe, de Fabry, de Gaucher, du déficit en sphingomyélinase acide (DSMA) et de MPS-I commandité par Sanofi Canada et offert en collaboration avec Revvity Omics (auparavant PerkinElmer Genomics).



ItinéRare



Le programme comprend l'accès à deux panels multigéniques, le **panel des troubles musculaires** (122 gènes) et le **panel de cardiomyopathie hypertrophique** (60 gènes), qui couvrent plusieurs diagnostics différentiels de la maladie de Pompe et de la maladie de Fabry, respectivement. Le programme comprend également des tests diagnostiques d'un seul trouble pour la maladie de Pompe, la maladie de Fabry, la maladie de Gaucher, la MPS-I et le déficit en sphingomyélinase acide. Les professionnels de la santé peuvent commander des trousse de collecte d'échantillons pour les collectes en cabinet ou choisir de confier la collecte à Revvity Omics en coordonnant l'autocollecte du patient ou la phlébotomie mobile. Les résultats des tests diagnostiques sont fournis dans les cinq semaines suivant la réception de l'échantillon au laboratoire.



Revvity Omics gère la logistique d'expédition des échantillons, les tests de diagnostic, et propose une interprétation/consultation gratuite des résultats aux professionnels de la santé, ainsi que des services de conseil génétique aux patients. Tous les services du programme de diagnostic ItinéRare offerts par Revvity Omics sont offerts gratuitement.

Les renseignements permettant d'identifier le patient et le médecin fournis à Revvity Omics demeurent confidentiels et ne sont pas communiqués à Sanofi.

	Tests	Critères d'admissibilité	Types d'échantillon	Options de prélèvement d'échantillons
Maladie de Pompe	Test de l'enzyme de l'alpha-glucosidase acide avec test réflexe au séquençage de l'AGA	Suspicion clinique de maladie de Pompe (pour les cas soupçonnés de maladie de Pompe infantile, un test STAT est disponible)	GSS	Collecte par un clinicien <i>ou</i> phlébotomie mobile
Maladie de Pompe	Panel de gène des troubles musculaires de 122 gènes (séquençage ciblé de l'exome entier)	Données de laboratoire suggérant une pathologie musculaire EN PLUS d'une faiblesse musculaire OU d'une insuffisance respiratoire inexpliquée OU d'un ou plusieurs autres symptômes appuyant l'atteinte des muscles	GSS ou écouvillonnage de la salive	Collecte par un clinicien <i>ou</i> auto-collecte du patient
Maladie de Pompe et maladie de Fabry	Panel de cardiomyopathie hypertrophique de 60 gènes (séquençage ciblé de l'exome entier)	Diagnostic clinique de cardiomyopathie ou d'arythmie cardiaque d'étiologie inconnue OU antécédents familiaux confirmés de cardiomyopathie hypertrophique d'étiologie inconnue	GSS ou écouvillonnage de la salive	Collecte par un clinicien <i>ou</i> auto-collecte du patient
Maladie de Fabry (homme)	Test d'activité enzymatique de l'alpha-galactosidase A avec test réflexe au séquençage de <i>GLA</i> et du <i>Lyso-GL3</i>	Suspicion clinique de maladie de Fabry	GSS	Collecte par un clinicien <i>ou</i> phlébotomie mobile
Maladie de Fabry (femme)	<i>Séquençage du GLA</i> avec test réflexe du <i>Lyso-GL3</i>	Suspicion clinique de maladie de Fabry	GSS	Collecte par un clinicien <i>ou</i> phlébotomie mobile
Déficit en sphingomyélinase acide	Test d'activité enzymatique de la sphingomyéline acide (SMA) avec test réflexe au séquençage du <i>SMPD1</i>	Suspicion clinique d'un déficit en sphingomyélinase acide (DMSA)	GSS	Collecte par un clinicien <i>ou</i> phlébotomie mobile
Maladie de Gaucher	Test d'activité enzymatique de glucocérébrosidase (y compris le test d'activité enzymatique de la SMA en parallèle) avec test réflexe au séquençage du <i>GBA</i> et du <i>Lyso-GL1</i> ou du <i>SMPD1</i> , le cas échéant	Suspicion clinique de la maladie de Gaucher (le test de dépistage du déficit en sphingomyélinase acide est effectué en parallèle)	GSS	Collecte par un clinicien <i>ou</i> phlébotomie mobile
MPS-1	Test d'activité enzymatique de l'alpha-iduronidase avec test réflexe au séquençage de <i>IDUA</i>	Suspicion clinique de mucopolysaccharidose de type I (MPS-I)	GSS	Collecte par un clinicien <i>ou</i> phlébotomie mobile

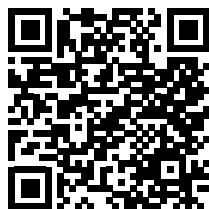


En plus de ce qui précède, le test de variante familiale est disponible s'il existe des antécédents familiaux et si la variante génétique est connue. Les tests d'activité enzymatique autonomes sont disponibles pour l'analyse de confirmation si des tests génétiques ont été effectués ailleurs.



Pour obtenir plus de renseignements sur les services du programme de diagnostic ItinéRare, veuillez vous rendre sur la page ItinéRare accessible sur le site Web de Revvity Omics. Vous pouvez accéder à cette page en visitant www.roadmap2rare.ca/laboratoire.

Vous pouvez également balayer le code QR à droite.



Si vous êtes prêt à effectuer un test, veuillez vous rendre sur la page ItinéRare accessible sur le site Web de Revvity Omics en visitant www.roadmap2rare.ca/laboratoire. Vous pourrez demander une trousse pour prélever l'échantillon de votre patient ou indiquer que vous préférez que Revvity Omics coordonne le prélèvement, soit par phlébotomie mobile, soit par auto-prélèvement par le patient. Pour créer un compte avec Revvity Omics, veuillez envoyer un courriel à genomics@revvity.com.

Vous devez obtenir le consentement du patient avant d'effectuer le test.