

## 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.



# ItinéRare



Le programme comprend 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, qui coordonnera les prélèvements par 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. 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
<b>Maladie de Pompe</b>	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
<b>Maladie de Fabry (homme)</b>	Test d'activité enzymatique de l'alpha-galactosidase A avec test réflexe au séquençage du GLA et du Lyso-GL3	Suspicion clinique de maladie de Fabry	GSS	Collecte par un clinicien <i>ou</i> phlébotomie mobile
<b>Maladie de Fabry (femme)</b>	<i>Séquençage du GLA avec test réflexe du Lyso-GL3</i>	Suspicion clinique de maladie de Fabry	GSS	Collecte par un clinicien <i>ou</i> phlébotomie mobile
<b>Déficit en sphingomyélinase acide</b>	Test d'activité enzymatique de la sphingomyéline acide (SMA) avec test réflexe au séquençage de <i>SMPD1</i>	Suspicion clinique d'un déficit en sphingomyélinase acide (DMSA)	GSS	Collecte par un clinicien <i>ou</i> phlébotomie mobile
<b>Maladie de Gaucher</b>	Test d'activité enzymatique de glucocérébrosidase (y compris le test d'activité enzymatique de la SMA en parallèle) avec test réflexe au séquençage de <i>GBA</i> et du Lyso-GL1 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
<b>MPS-1</b>	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

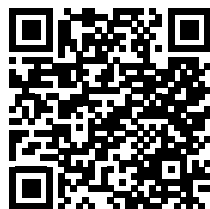


En plus de ce qui précède, le test de variante familiale est disponible s'il existe des antécédents familiaux et si la variante génétique est connue. Les tests d'activité enzymatique autonomes sont disponibles pour l'analyse de confirmation si des tests génétiques ont été effectués ailleurs.



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](http://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](http://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. Pour créer un compte avec Revvity Omics, veuillez envoyer un courriel à [genomics@revvity.com](mailto:genomics@revvity.com).

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