

Panel des troubles musculaires – Programme de diagnostic ItinéRare



Dans le cadre du programme de diagnostic ItinéRare de Sanofi Canada, un panel élargi de **122 gènes** de troubles musculaires (TM) est disponible **gratuitement** pour faciliter le diagnostic différentiel de diverses maladies musculaires et neuromusculaires, y compris la maladie de Pompe.

Cette analyse est offerte en collaboration avec Revvity Omics (auparavant PerkinElmer Genomics).



ItinéRare



Cette analyse par séquençage de nouvelle génération (SNG) est offerte sans frais et avec consultation génétique / interprétation des résultats pour les cliniciens; des services de conseil génétique pour les patients sont également disponibles. Les cliniciens peuvent prélever des échantillons à l'aide de trousse de prélèvement de salive gratuites ou demander à Revvity Omics d'envoyer directement des trousse aux patients pour qu'ils effectuent eux-mêmes le prélèvement.

Critères des analyses génétiques

Pour être admissibles à une analyse du panel, les patients doivent présenter des données de laboratoire suggérant une pathologie musculaire (c.-à-d. EMG, CK, biopsie musculaire, IRM), en plus d'au moins un des éléments suivants:

- Faiblesse musculaire, ou
- Insuffisance respiratoire inexplicquée, ou
- Autre(s) symptôme(s) suggérant une atteinte des muscles (c.-à-d. intolérance à l'effort, rhabdomyolyse, myalgie)



Le panel des troubles musculaires comprend les groupes de troubles suivants:

- Dystrophies musculaires avec faiblesse musculaire des ceintures prédominante,
- Dystrophies musculaires congénitales,
- Syndrome de la colonne raide,
- Myopathies congénitales,
- Myopathies à inclusion,
- Syndromes myasthéniques congénitaux,
- Syndromes scapulopéroniers,
- Myopathies métaboliques

Pour obtenir plus de renseignements sur les services du programme de diagnostic ItinéRare, et pour accéder au panel des TM, veuillez visiter la page ItinéRare accessible sur le site Web de Revvity Omics. Pour être dirigé vers cette page, visitez www.roadmap2rare.ca/laboratoire.

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

La dystrophie musculaire des ceintures (DMC) est un groupe hétérogène de troubles génétiques caractérisés par une faiblesse musculaire progressive touchant l'épaule et les ceintures pelviennes.¹ La maladie de Pompe est une maladie neuromusculaire progressive potentiellement mortelle qui cause des lésions musculaires progressives et irréversibles.²

Dans un panel canadien similaire, parmi les patients ayant reçu un diagnostic, plus de 36 % des patients ont reçu un diagnostic de DMC.³



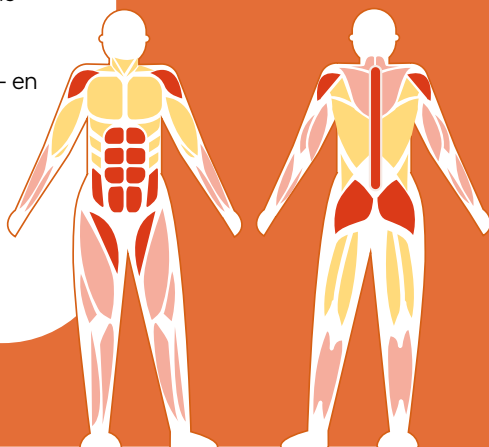
Pour de plus amples renseignements sur les initiatives ItinéRare de Sanofi Canada, consultez roadmap2rare.ca.

Faiblesse musculaire proximale

Faiblesse musculaire proximale progressive : le symptôme caractéristique de la maladie de Pompe⁴

Une faiblesse musculaire proximale progressive touche la majorité des patients atteints de la maladie de Pompe d'apparition tardive.⁵

1. Faiblesse musculaire proximale progressive – en particulier dans les membres inférieurs.^{4,5}
2. Insuffisance respiratoire en raison d'une faiblesse du diaphragme.⁶
3. Taux d'hyperckémie léger à modéré.⁶



● >80% des patients ● 50 à 80% des patients ● <50% des patients

Répartition des cas de faiblesse des muscles squelettiques chez 94 adultes atteints de la maladie de Pompe. Adapté de van der Beek.⁵

Bien que les symptômes varient, une faiblesse musculaire proximale progressive accompagnée ou non d'insuffisance respiratoire ou d'une hyperckémie devrait éveiller les soupçons d'une maladie de Pompe.⁶

Gènes inclus dans le panel des troubles musculaires

GÈNE	GÈNE	GÈNE	GÈNE
ACTA1	DES	LMOD3	SCN4A
ACTN2	DMD	LRP4	SELENON
AGRN	DNAJB6	MEGF10	SGCA
ANO5	DNM2	MTM1	SGCB
ATP2A1	DOK7	MUSK	SGCD
B3GALNT2	DPAGT1	MYBPC1	SGCG
B4GAT1	DPM3	MYF6	SLC18A3
BAG3	DYSF	MYH2	SLC25A1
BINI	EMD	MYH7	SLC5A7
BVES	FHL1	MYO18B	SPEG
CACNA1S	FKBP14	MYOT	STAC3
CAPN3	FKRP	MYPN	STIM1
CASQ1	FKTN	NEB	SYNE1
CAV3	FLNC	ORAI1	SYNE2
CCDC78	GAA	PABPN1	SYT2
CFL2	GFPT1	PAX7	TCAP
CHAT	GMPPB	PFKM	TMEM43
CHKB	GNE	PHKA1	TNNT1
CHRNA1	HNRNPDL	PLEC	TNPO3
CHRNB1	INPP5K	PNPLA2	TOR1AIP1
CHRND	ISPD/CRPPA	POGLUT1	TPM2
CHRNE	ITGA7	POMGNT1	TPM3
COL12A1	KBTBD13	POMGNT2	TRAPPC11
COL13A1	KLHL40	POMK	TRIM32
COL6A1	KLHL41	POMT1	TRIP4
COL6A2	KY	POMT2	TTN
COL6A3	LAMA2	PYGM	VAMP1
COLQ	LAMP2	RAPSN	VCP
CPT2	LARGE1	RBCK1	VMA21
CRYAB	LDB3	RXYLT1/TMEM5	
DAG1	LMNA	RYR1	



Pour de plus amples renseignements sur les initiatives ItinéRare de Sanofi Canada et pour obtenir la liste complète des gènes et des troubles associés, consultez roadmap2rare.ca.

Vous pouvez également balayer le code QR à droite.



Références: **1.** Limb-Girdle Muscular Dystrophy. Muscular Dystrophy Canada website. <https://muscle.ca/discovermd/types-of-neuromuscular-disorders>. Accessed Jan 20, 2020. **2.** Hagemans MLC et al. *Neurology*. 2005;64(12):2139-2141. **3.** Thuriot et al. *Neurol Genet*. 2020;6(2):e408. **4.** Hirschhorn R et al. Glycogen storage disease type II: acid alpha-glucosidase (acid maltase) deficiency. In: Scriver CR et al, eds. *The Metabolic & Molecular Bases of Inherited Disease*. 8th ed. New York, NY: McGraw-Hill; 2001:3389-3420. **5.** van der Beek N et al. *Orphanet J Rare Dis*. 2012;7:88. **6.** American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine. *Muscle Nerve*. 2009;40(1):149-160.