



ItinéRare

Services de conseils génétiques offerts par ItinéRare



Sanofi Canada travaille en collaboration avec Revvity Omics (auparavant PerkinElmer Genomics) pour offrir ItinéRare, un programme gratuit (sans frais) de dépistage génétique et biochimique accessible aux cliniciens canadiens ayant des patients admissibles.

Le programme propose des tests diagnostiques pour la maladie de Pompe, la maladie de Fabry, la mucopolysaccharidose de type 1 (MPS-1), le déficit en sphingomyélinase acide (DSMA) et la maladie de Gaucher, et l'accès à un **panel de 122 gènes pour les troubles musculaires** et un **panel de 60 gènes pour les cardiomyopathies hypertrophiques**.

Dans le cadre du programme de diagnostic ItinéRare, les patients peuvent recevoir gratuitement des conseils génétiques avant et après les tests par l'intermédiaire de Metis Genetics.

Qu'est-ce que le conseil génétique?

Les conseils génétiques sont un processus par lequel des professionnels qualifiés, appelés conseillers en génétique, aident les individus et les familles à comprendre et à s'adapter aux répercussions médicales, psychologiques et familiales des maladies génétiques ou des risques associés à de telles maladies. L'objectif des conseils génétiques est de soutenir et de guider les individus et les familles dans la prise de décision éclairée concernant les tests génétiques et la prise en charge des maladies génétiques.

Les conseils génétiques sont offerts gratuitement par l'intermédiaire de Metis Genetics dans le cadre du programme de diagnostic ItinéRare commandité par Sanofi Canada.

Les conseils génétiques sont-ils obligatoires?

Non. Les conseils génétiques ne sont pas nécessaires pour qu'un patient puisse subir un dépistage par le biais d'ItinéRare ni pour recevoir les résultats des tests.

Quel est le rôle de Sanofi Canada?

Le programme de diagnostic ItinéRare est une initiative de dépistage parrainée par Sanofi Canada qui comprend un service de conseils de Metis Genetics, ce qui signifie qu'il est offert gratuitement aux cliniciens canadiens ayant des patients admissibles. En sa qualité de commanditaire, Sanofi Canada peut recevoir des données regroupées anonymisées à des fins d'évaluation du programme, de planification de la formation, et/ou d'études scientifiques.

On parle de données anonymisées lorsque tous les renseignements permettant d'identifier la personne concernée ont été supprimés. Les renseignements qui permettent d'identifier les patients et les cliniciens ne sont pas transmis à Sanofi Canada. Si un patient reçoit des conseils génétiques de Metis Genetics avant de passer les tests, il n'est pas obligé de procéder aux tests par l'intermédiaire du programme. Si un patient reçoit un diagnostic après avoir subi un test dans le cadre du programme, il n'est en aucun cas tenu d'utiliser un médicament fabriqué par Sanofi.



Quels sont les sujets que Metis Genetics peut aborder avec mon patient?

Metis Genetics peut donner aux patients des conseils avant et après les tests.

Conseils génétiques avant les tests

Les rendez-vous accordés avant les tests sont éducatifs et peuvent aider le patient à déterminer si le dépistage est approprié en fonction de ses antécédents médicaux personnels et familiaux. Si le dépistage est cliniquement approprié, les conseillers génétiques de Metis peuvent aider les patients à décider s'ils veulent passer les tests ou non. Cela peut comprendre:

- un aperçu général de la génétique et des analyses d'ADN;
- des renseignements sur les bienfaits et les limitations des tests;
- les résultats potentiels et leurs conséquences cliniques;
- la manière dont un résultat de test peut être utile pour les soins de santé du patient et de la famille.

Conseils génétiques après les tests

Les rendez-vous accordés après les tests sont destinés aux patients qui ont reçu un résultat par l'entremise d'ItinéRare, y compris sur l'un des deux panels multigéniques, peu importe le résultat. Les conseillers génétiques de Metis peuvent aider dans:

- l'interprétation des résultats des tests;
- l'explication des conséquences des résultats des tests;
- les prochaines étapes recommandées pour le patient ou les membres de sa famille.

Remarque: Le programme de diagnostic ItinéRare ne doit aucunement porter atteinte au jugement exercé de manière indépendante par un professionnel de la santé ou par un patient ni à leur libre arbitre en ce qui concerne les options de dépistage et de traitement des maladies. Les professionnels de la santé et les patients doivent toujours prendre en compte l'ensemble des options de dépistage et de traitement et choisir celles qui conviennent le mieux à chaque patient.

Qui dois-je contacter si j'ai des questions et comment puis-je accéder au service de conseils génétiques pour mon patient?

Vous devez remplir et envoyer un formulaire de demande de consultation à Metis Genetics pour accéder à ce service. Pour demander un formulaire de demande de consultation pour votre patient ou si vous avez des questions concernant ce service, veuillez contacter Revvity Omics à l'adresse genomics@perkinelmer.com. Vous pouvez aussi obtenir le formulaire de demande de consultation en contactant l'équipe ItinéRare de Sanofi Canada à l'aide du formulaire de contact à l'adresse www.roadmap2rare.ca/fr-ca/.



Préparation au rendez-vous avec Metis Genetics

Tous les rendez-vous avec Metis Genetics ont lieu par téléphone ou par appel vidéo et peuvent habituellement se dérouler dans les deux jours suivant la demande. Pour les conseils après les tests, les patients doivent indiquer sur le formulaire de demande de consultation qu'ils consentent à ce que leurs résultats soient communiqués à Metis.