

# Séquençage de l'exome

## Renseignements pour les patients



### Qu'est-ce que le séquençage de l'exome ?

Le séquençage de l'exome est un test qui peut aider à diagnostiquer les conditions génétiques.

- Les gènes sont des instructions pour les cellules de votre corps.
- Les changements dans les gènes peuvent entraîner divers symptômes ou problèmes de santé héréditaires.
- Le séquençage de l'exome examine tous vos gènes à la recherche de changements qui pourraient expliquer pourquoi vous avez un symptôme ou une condition.
- Le séquençage de l'exome est généralement effectué avec une petite quantité de sang.
- On peut également demander des échantillons de vos parents biologiques (par exemple, un enfant et ses deux parents biologiques) pour mieux comprendre les résultats.



### Quelles sont les étapes ?

- Discutez avec votre clinicien et décidez ensemble si le séquençage de l'exome est approprié pour vous.
- Discutez avec votre clinicien des échantillons dont vous avez besoin auprès de votre famille.
- Les résultats prendront plusieurs semaines à des mois avant d'être disponibles.
- Faites un suivi auprès de votre clinicien pour discuter des résultats de votre test génétique.
- Vous pourrez être orienter vers d'autres fournisseurs de soins de santé pour un suivi en fonction des résultats.
- À l'avenir, votre clinicien pourrait peut-être réexaminer votre exome. Communiquez avec votre clinicien pour savoir si ou quand cela peut être une option.



### Quels sont les résultats possibles ?

Le résultat de votre test génétique de l'exome peut :

1. Montrer une ou plusieurs modifications génétiques qui expliquent votre état de santé.
2. Ne montrer aucune modification génétique signalée pour expliquer votre état de santé.
3. Montrer une modification génétique qui n'est pas encore entièrement comprise et qui pourrait ou non expliquer votre état (variante de signification incertaine ou inconnue).
4. Montrer une modification génétique qui n'explique pas votre état actuel, mais qui pourrait avoir une incidence sur votre santé (résultat secondaire). D'autres tests ou traitements pourrait être suggérés.
  - Par exemple, un risque accru de développer une maladie comme le cancer ou une maladie cardiaque.
  - Dans certains cas, vous pouvez choisir de recevoir ou non des résultats secondaires. Discutez avec votre clinicien de vos options.
5. Montrer un résultat inattendu qui n'est pas lié à votre état de santé.
  - Par exemple, un parent n'est pas un parent biologique, ou les parents sont reliés l'un à l'autre par le sang.



### Pour plus de renseignements

Veuillez consulter le site Web de Genome-wide Sequencing Ontario pour plus de renseignements : [gsontario.ca/for-patients/](https://gsontario.ca/for-patients/)

