

Maladie neuromusculaire

Test génétique : Renseignements pour les patients



Maladie neuromusculaire

La **maladie neuromusculaire (MNM)** fait référence à un vaste groupe de problèmes de santé qui touchent les muscles et les nerfs. Les nerfs envoient des messages du cerveau aux muscles, leur disant quand et comment bouger. En cas de MNM, ce processus ne fonctionne pas correctement, rendant le mouvement plus difficile.

La MNM peut survenir chez des personnes de tous âges. Elle peut être causée par des mutations génétiques et peut parfois être héréditaire. Toutefois, de nombreuses personnes atteintes de MNM sont les seules dans leur famille à présenter des symptômes.



Qu'est-ce que le test génétique?

Les mutations génétiques peuvent entraîner divers symptômes ou problèmes de santé. Les tests génétiques permettent de rechercher des changements dans les gènes, généralement à partir d'un petit échantillon de sang.

Il existe 3 types de résultats d'un test génétique :

1. Une mutation génétique a été trouvée et confirme une cause génétique pour la MNM.
2. Une mutation génétique est trouvée, mais on ne sait pas si elle a entraîné le problème de santé. Une cause génétique n'est ni confirmée ni écartée. À mesure que de nouveaux gènes sont découverts, il se peut qu'on propose d'autres tests.
3. Aucune mutation génétique n'a été détectée. Une cause génétique n'est ni confirmée ni écartée. À mesure que de nouveaux gènes sont découverts, il se peut qu'on propose d'autres tests.



Pourquoi les tests génétiques sont-ils importants?

Un résultat de test génétique peut :

- Déterminer la cause d'un problème, en orientant les équipes de soins de santé dans l'élaboration d'un plan de traitement et de gestion.
- Fournir des renseignements précieux aux membres de la famille, permettant d'identifier les risques pour les générations futures.



Quelles sont les prochaines étapes?

Si des tests génétiques sont recommandés par l'équipe de soins de santé :

- Apportez la demande de laboratoire fournie par le clinicien et une carte de santé à un laboratoire communautaire pour effectuer des analyses de sang. Voici une liste d'emplacements : <https://oaml.com/find-a-location/> (en anglais seulement). Le coût de ce test sera couvert par le RASO.
- Faites un suivi auprès du clinicien pour discuter des résultats des tests et des prochaines étapes. Les résultats peuvent prendre plusieurs semaines.
- Demandez une copie des résultats du test pour consultation ultérieure.