



Offre de tests de porteur pour 4 maladies héréditaires récessives chez les personnes originaires des régions du Saguenay–Lac-Saint-Jean, de Charlevoix et de la Haute-Côte-Nord

Description

L'offre de tests de porteur s'adresse aux personnes originaires des régions du Saguenay–Lac-Saint-Jean, de Charlevoix et de la Haute-Côte-Nord qui désirent avoir des enfants.

L'offre de tests leur permet :

- de s'informer sur 4 maladies héréditaires récessives fréquentes dans ces régions, où les porteurs de gènes défectueux associés à ces maladies sont nombreux :
 - l'acidose lactique congénitale¹,
 - l'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay²,
 - la neuropathie sensitivomotrice héréditaire avec ou sans agénésie du corps calleux³,
 - la tyrosinémie héréditaire de type 1⁴;
- de passer des tests pour savoir si elles sont porteuses d'un gène défectueux responsable de l'une ou l'autre de ces maladies.

Les tests de porteur se font à partir d'un prélèvement de cellules effectué dans la bouche. Le prélèvement de cellules se fait à la maison. Il est ensuite analysé dans un laboratoire spécialisé au Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux (CIUSSS) du Saguenay–Lac-Saint-Jean.

Pour plus de détails sur chacune des étapes de l'offre de tests, consultez la section Démarche⁵.

Participation volontaire

L'offre de tests de porteur s'adresse aux hommes et aux femmes célibataires et aux couples. Le recours aux tests de porteur est volontaire. Un seul prélèvement est nécessaire pour dépister les 4 maladies. Vous pouvez choisir de vous faire tester pour une, plus d'une ou pour les 4 maladies génétiques dépistées dans le cadre de l'offre de tests. Vous recevrez le résultat uniquement pour la ou les maladies que vous aurez choisies. Vous êtes

aussi libre d'accepter ou de refuser de passer les tests. Si vous êtes indécis, vous devriez vous accorder une période de réflexion, individuelle ou en couple. Vous pourrez passer les tests plus tard, si vous le souhaitez.

Important

Si vous préférez recevoir un conseil personnalisé, veuillez contacter le service de génétique de votre territoire⁶. Si vous avez des inquiétudes à propos de vos antécédents familiaux concernant ces maladies ou d'autres maladies héréditaires récessives, parlez-en à un médecin. S'il y a lieu, il pourra vous orienter vers un service de conseil génétique individualisé.

Dernière mise à jour : 19 janvier 2018, 13:53

Avis

L'information contenue sur le site ne remplace en aucun cas l'avis d'un professionnel de la santé. Si vous avez des questions concernant votre état de santé, appelez Info-Santé 811⁷ ou consultez un professionnel de la santé.

Liens

1. <http://sante.gouv.qc.ca/problemes-de-sante/acidose-lactique-congenitale/>
2. <http://sante.gouv.qc.ca/problemes-de-sante/ataxie-recessive-spastique-de-charlevoix-saguenay/>
3. <http://sante.gouv.qc.ca/problemes-de-sante/neuropathie-sensitivomotrice-hereditaire-avec-ou-sans-agenesie-du-corps-calleux/>
4. <http://sante.gouv.qc.ca/problemes-de-sante/tyrosinemie-hereditaire-de-type-1/>
5. <http://sante.gouv.qc.ca/programmes-et-mesures-daide/offre-de-tests-de-porteur-pour-4-maladies-hereditaires-recessives/demarche/>
6. <http://sante.gouv.qc.ca/programmes-et-mesures-daide/offre-de-tests-de-porteur-pour-4-maladies-hereditaires-recessives/aide-et-ressources/#coordonnees-services-genetique>
7. <http://sante.gouv.qc.ca/programmes-et-mesures-daide/offre-de-tests-de-porteur-pour-4-maladies-hereditaires-recessives/aide-et-ressources/#coordonnees-services-genetique>