

Dépistage populationnel de précision pour les maladies génétiques rares au Québec: une preuve de concept appliquée au bénéfice des personnes originaires du Saguenay-Lac-Saint-Jean, de Charlevoix et de la Haute Côte-Nord

Au Québec, quelques maladies génétiques rares sont plus fréquentes dans quelques régions qu'ailleurs dans le monde, en raison d'effets fondateurs. C'est le cas du Saguenay-Lac-Saint-Jean, de Charlevoix et de la Haute-Côte-Nord où 14 maladies rares sont fréquentes et présentent des risques importants pour la santé et la survie en raison de traitements limités, voire inexistantes. Depuis 2010, un test génétique simple et accessible est offert gratuitement à la population dont au moins un grand-parent est originaire du Saguenay-Lac-Saint-Jean, de Charlevoix et de la Haute-Côte-Nord. Ce test permet de détecter la présence du gène défectueux causant quatre maladies: l'Acidose Lactique, dont 1 personne sur 23 (1/23) est porteuse du gène défectueux causant la maladie, la Tyrosinémie (1/19), l'Ataxie Spastique de Charlevoix-Saguenay (1/22) et la Polyneuropathie (1/23). Récemment, nous avons identifié 10 autres maladies répondant aux mêmes critères.

Notre projet a pour but de développer un test génétique bonifié qui permettra tout aussi facilement de détecter les 14 maladies et d'en évaluer l'acceptabilité sociale. L'Offre de tests génétiques proposée permettra aux futurs parents de connaître leur risque de transmettre chacune de ces 14 maladies à leurs enfants et donc de prendre des décisions éclairées dans leur planification familiale.