



DESCRIPTION DU PROGRAMME DE DÉPISTAGE GÉNÉTIQUE **navigateAPDS**

Pharming offre des tests de dépistage génétique parrainés, ainsi que des conseils génétiques avant et après les tests, à des personnes admissibles qui pourraient être porteuses d'une variante pathogène dans l'un ou l'autre des deux gènes connus pour être associés au syndrome de la phosphoinositide 3-kinase delta activée (SPDA), une immunodéficiences primaire évolutive sous-diagnostiquée.

Le programme de tests de dépistage navigateAPDS aide à réduire les obstacles qui nuisent aux tests de dépistage génétique et accroît la certitude relative au diagnostic. Pour ce faire, il facilite l'accès à des tests de dépistage génétique, en plus d'offrir des conseils avant et après les tests aux patient(e)s et à leurs proches chez qui la présence du SPDA est soupçonnée.

AU SUJET DU SPDA



Le SPDA est une immunodéficiences primaire évolutive sous-diagnostiquée qui touche environ 1 ou 2 personnes sur un million.



Les signes et symptômes du SPDA commencent à se manifester dès l'enfance. Les patient(e)s souffrent souvent d'infections récurrentes et peuvent présenter des signes de maladies auto-immunes et inflammatoires comme la lymphoprolifération, la splénomégalie et même, un lymphome.



Le SPDA est causé par des changements anormaux dans l'un ou l'autre des deux gènes, *PIK3CD* ou *PIK3R1*, et se transmet en mode autosomique. Ces gènes sont impliqués dans la fabrication de sous-unités d'une protéine contribuant à la croissance et à la division de leucocytes, en particulier les lymphocytes B et les lymphocytes T.



Le diagnostic est souvent confondu avec d'autres immunodéficiences ou maladies auto-immunes, et le parcours vers l'obtention d'un diagnostic exact est long. Le diagnostic définitif du SPDA est établi au moyen d'un test de dépistage génétique.

Pour obtenir plus de renseignements sur le SPDA, consultez le site <http://www.toutsurlespda-pds.ca>

ADMISSIBILITÉ AU PROGRAMME

Ce programme s'adresse aux résident(e)s des États-Unis et du Canada qui répondent à **au moins deux** des critères ci-dessous :

Manifestations cliniques :

- Bronchectasie
- Lymphadénopathie depuis plus d'un mois
- Hépatomégalie chronique ou splénomégalie chronique
- Infections graves, chroniques ou récurrentes par le virus de l'herpès (p. ex., le virus d'Epstein-Barr, le cytomégalovirus)
- Entéropathie
- Lymphome à l'âge de 0 à 25 ans
 - le/la patient(e) répond aux 2 critères d'admissibilité
- Lymphome à l'âge de 26 ans ou plus
 - un deuxième critère d'admissibilité est requis

Épreuves de laboratoire :

- Taux élevés d'immunoglobulines M
- Nombre accru de lymphocytes T auxiliaires folliculaires
- Nombre réduit de lymphocytes B naïfs

Antécédents :

- Phénotype de déficit immunitaire commun à expression variable (DICV) ou proche parent présentant ce phénotype
- Membre de la famille (premier ou deuxième degré) présentant un génotype *PIK3CD* ou *PIK3R1*
 - le/la patient(e) répond aux 2 critères d'admissibilité

RENSEIGNEMENTS SUR LES GROUPES DE TESTS

Le programme **navigateAPDS** propose des groupes de tests, aussi appelés panels, pour dépister soit la **prédisposition à l'immunodéficience primaire et au cancer (680 gènes)**, soit les **erreurs innées de l'immunité et de l'immunodéficience primaire (609 gènes)**. Ils analysent les gènes associés aux troubles héréditaires du système immunitaire. De larges groupes de tests permettent d'évaluer efficacement plusieurs gènes potentiels à partir d'une seule indication clinique.

SERVICES DE CONSULTATION CLINIQUE POUR LES PROFESSIONNEL(LE)S DE LA SANTÉ

Les conseillers(-ères) génétiques certifié(e)s et chevronné(e)s du programme PreventionGenetics ont une formation en génétique médicale et sont là pour soutenir les clinicien(ne)s, par téléphone ou par courriel. Ils/elles sont disponibles tout au long du processus de dépistage pour :

- examiner les dossiers des patient(e)s qui pourraient bénéficier du programme;
- aider à expliquer les résultats obtenus aux tests génétiques;
- fournir des renseignements généraux sur les variantes, les gènes et la maladie en lien avec les résultats;
- trouver des renseignements sur les gènes, y compris des études et des articles pertinents, des lignes directrices publiées sur la prise en charge de la maladie si cela est possible, ainsi que des ressources pour les patient(e)s.

Pour obtenir des renseignements supplémentaires ou pour commander un test, veuillez consulter le site

www.preventiongenetics.com/sponsoredTesting/navigate-apds
ou numériser le code QR (disponible en anglais seulement).



Bien que des tiers et des organisations commerciales puissent fournir un soutien financier à ce programme, Invitae réalise les tests et assure la prestation des services. Les professionnels de la santé doivent confirmer que les patients répondent à certains critères pour participer au programme. Des tiers et des organisations commerciales peuvent recevoir des données anonymisées sur des patients de la part de ce programme, mais en aucun moment ils ne recevront des renseignements permettant d'identifier les patients. Des tiers et des organisations commerciales peuvent recevoir les coordonnées de professionnels de la santé qui utilisent ce programme. Les tests de dépistage génétique et les conseils génétiques sont offerts aux États-Unis et au Canada seulement. Les professionnels de la santé et les patients qui participent à ce programme n'ont pas l'obligation de recommander, acheter, commander, prescrire, promouvoir, administrer, utiliser ou appuyer tout autre produit ou service d'Invitae, d'un tiers ou d'une organisation commerciale.