

Séquençage de l'exome en cardiogénétique

Des spécialistes (par exemple, des généticiens, des cardiologues, des chirurgiens cardiaques) qui diagnostiquent, et/ou traitent des personnes atteintes de cardiomyopathies héréditaires connues ou suspectées, d'arythmies ou d'autres affections cardiaques d'origine génétique peuvent proposer des tests génétiques pour les indications liées à la santé cardiaque.

Lorsque la certitude d'un diagnostic cardiogénétique est élevée, en particulier avec des résultats de tests auxiliaires de soutien, l'approche recommandée consiste à sélectionner le panel de gènes unique ou multigènes le plus approprié (consulter le document [Conseils en génétique](#) pour obtenir de plus amples renseignements). Cependant, le séquençage de l'exome (SE) est le test de première intention recommandé pour les personnes suivantes :

Indications financées pour le SE liées aux problèmes cardiaques

Les personnes qui répondent à au moins deux des critères suivants :

- Une malformation cardiaque congénitale structurelle;
- Une condition arythmogène ou une cardiomyopathie, que l'on ne croit pas être secondaire à une malformation cardiaque structurelle;
- Une aortopathie, qui n'est pas considérée comme étant secondaire à une malformation cardiaque structurelle;
- D'autres caractéristiques cliniques suggérant la présence d'un syndrome génétique (par exemple, une anomalie congénitale majeure non cardiaque, des traits dysmorphiques, un retard global du développement ou une déficience intellectuelle).

Si un patient est admissible au SE comme décrit ci-dessus, **une analyse chromosomique sur microPuce à ADN (ACPA) devrait être demandée simultanément avec le SE si elle n'a pas déjà été réalisée.**

Soutien supplémentaire

Pour obtenir de l'aide supplémentaire concernant la sélection des tests, la commande de tests, l'interprétation des résultats et les recommandations en matière de gestion, veuillez considérer les options suivantes, au besoin :

- Accéder aux requêtes de laboratoire et aux détails supplémentaires sur [Genome-wide Sequencing Ontario](#) (en anglais);
- Envoyez une demande de consultation à votre clinique génétique locale ([Cliniques génétiques en Ontario](#));
- Présentez une demande de consultation électronique pour entrer en contact avec un spécialiste en génétique au moyen du site [OTNhub](#).