

Maladie rénale chronique

Test génétique : informations à l'intention des patient



Maladie rénale génétique

Troubles qui touchent la structure et/ou la fonction des reins et qui sont causés par des modifications héréditaires de l'ADN. Il existe de nombreuses formes de maladies rénales génétiques pouvant entraîner une perte progressive de la capacité des reins à filtrer les déchets, les liquides et les électrolytes. Ces maladies peuvent entraîner des lésions rénales, une maladie rénale chronique (MRC) ou une insuffisance rénale.



Qui est à risque?

Chez au moins 1 adulte sur 10 atteint d'une maladie rénale, celle-ci pourrait être d'origine génétique. Ces personnes peuvent :

- présenter des symptômes à un plus jeune âge, y compris pendant l'enfance ;
- avoir d'autres membres de leur famille atteints d'une maladie rénale, bien que ce ne soit pas toujours le cas.



Qu'est-ce qu'un test génétique?

L'ADN, généralement obtenu à partir d'un échantillon de sang, est envoyé à un laboratoire afin d'y détecter des modifications génétiques. Les résultats confidentiels des tests génétiques sont communiqués à votre équipe de soins ou à d'autres personnes avec votre consentement.

Les résultats possibles d'un test génétique pour la MRC comprennent :

- Une modification a été détectée dans un gène associé à une maladie rénale et appuie l'existence d'une cause génétique de votre maladie.
- Aucune modification génétique n'a été détectée. Ce résultat réduit la probabilité d'une cause génétique, sans toutefois permettre de l'exclure complètement. À mesure que de nouveaux gènes sont découverts, des analyses supplémentaires pourraient vous être proposées.
- Une modification génétique a été détectée, mais il n'est pas clair si elle est liée à votre maladie. De nouveaux renseignements pourraient être obtenus au fil du temps.



Pourquoi les tests génétiques sont-ils importants?

Traitement et prévention

Un diagnostic précoce peut orienter les décisions relatives à la prise en charge et au traitement, notamment en ce qui concerne les changements aux habitudes de vie, les médicaments et le suivi avec votre médecin.

Prise de décisions concernant la transplantation rénale

Les tests génétiques peuvent aider à orienter les décisions relatives à la transplantation rénale chez les receveurs et les donneurs.

Identifier les membres de la famille à risque

Les tests génétiques peuvent permettre d'identifier les membres de la famille (parents, enfants, frères et sœurs) qui pourraient être à risque de maladie rénale génétique. Ces membres de la famille peuvent ainsi recevoir un diagnostic plus tôt et faire l'objet d'un suivi plus étroit.



Pour plus d'informations

Discutez avec votre médecin afin de déterminer si vous êtes admissible à un test génétique pour une maladie rénale génétique. Si vous êtes admissible :

- Votre professionnel de la santé vous remettra une demande d'analyse que vous devrez apporter à un laboratoire pour une prise de sang. Le coût de ce test est couvert par le RASO.
- Prenez rendez-vous avec votre clinicien pour discuter des résultats de votre test.
- Demandez si une orientation vers un conseiller en génétique ou un clinicien ayant une expertise en génétique pourrait être utile.
- Informez les membres de votre famille que vous subissez un test génétique. Communiquez-leur vos résultats afin qu'ils puissent en discuter avec leur propre équipe de soins de santé.