

# 24Genetics



Mike, voici votre  
test de santé







# 1. Introduction

---

Cette analyse recueille certaines de vos prédispositions génétiques liées à la santé.

Comme il est habituel dans nos études, les premières pages présentent un résumé iconographique de chacune des valeurs analysées, qui seront plus amplement développées dans les pages suivantes.

L'analyse est structurée en plusieurs sections :

## 1.1. Méthodologie et sections

### *Maladies complexes : GWAS*

Dans cette partie de l'analyse sont appliquées des publications GWAS, un type d'étude qui compare les marqueurs d'ADN de personnes souffrant d'une maladie déterminée à des personnes n'ayant pas cette maladie, pour ainsi pouvoir identifier les différences génétiques. Ces études, qui ne constituent pas un outil de diagnostic mais nous indiquent les éléments qui nécessitent une vigilance accrue, peuvent être très utiles pour la prévention et le diagnostic précoce.

Les données fournies à travers l'application de ces études à vos informations génétiques sont votre prédisposition par rapport au reste de la population. À aucun moment cela ne signifie que vous allez développer la maladie, cela indique uniquement que statistiquement et selon cette étude, vous pourriez avoir une prédisposition un peu plus importante que la majorité de la population ; Nous indiquons que vous avez une prédisposition plus importante lorsque celle-ci est supérieure à celle de 90% de la population, et nous indiquons que vous avez une prédisposition moins importante lorsque cette dernière est inférieure à celle de 90% de la population. Il est normal que certaines pathologies relèvent d'une prédisposition plus importante.

Il est important de rappeler que de nombreux facteurs ont un impact sur les maladies complexes, les facteurs génétiques n'en sont qu'une partie ; le mode de vie, l'alimentation, etc. sont souvent les éléments les plus influents.

### *Maladies complexes : mutations*

Dans cette section sont analysées les mutations des gènes les plus importants d'un point de vue ontologique. Nous recherchons des mutations susceptibles d'être pathogéniques, et plus concrètement celles indiquées comme pathogènes dans la base de données de ClinVar.

Il est important de souligner que ce test ne séquence pas le génome complet, nous analysons uniquement 700 000 liens génétiques sur les 3 200 000 000 existants. C'est pourquoi, dans le cas où aucune mutation ne soit trouvée, cela ne signifie pas que vous n'êtes pas porteur car le gène peut se trouver dans des zones génétiques non analysées. En résumé, dans cette section est analysé un pourcentage réduit des gènes classés comme pathogènes dans les bases de données consultées, et des mutations peuvent donc se trouver dans une région non étudiée et être par conséquent non visibles.



### *Maladies héréditaires :*

Les maladies héréditaires sont susceptibles de se transmettre à vos descendants. Vous pouvez être porteur de la plupart d'entre elles sans jamais les avoir eues, mais il y a un risque pour que vos descendants puissent les avoir. Il s'agit en règle générale de maladies monogénétiques.

Dans ce groupe sont recherchées des mutations pathogéniques, ou susceptibles de pouvoir l'être, dans les gènes impliqués dans ces maladies. Les mutations que nous recherchons sont celles indiquées dans certaines des plus importantes bases de données au niveau mondial, principalement OMIM et ClinVar.

Tout comme pour la section précédente, nous n'analysons pas toutes les informations génétiques liées à chaque maladie. Plus concrètement, dans cette section est analysée en moyenne un peu moins de la moitié des marqueurs pathogènes indiqués dans les bases de données consultées, c'est pourquoi il pourrait exister des mutations dans l'autre moitié qui n'apparaissent donc pas sur cette analyse.

Il est important de rappeler que si vous souhaitez avoir un diagnostic sur une maladie déterminée, il existe des tests génétiques qui analysent la totalité du ou des gènes impliqués dans ladite maladie, valables pour un usage clinique. Si vous avez des antécédents familiaux, nous vous recommandons de consulter votre médecin ou généticien pour qu'il étudie le besoin de réaliser un test de ce type.

### *Biomarqueurs, biométrie et traits :*

Dans cette section sont analysées, de nouveau, les analyses statistiques GWAS afin de calculer votre prédisposition génétique à avoir des taux anormaux de certains paramètres métaboliques.

Comme pour le reste de nos études GWAS, nous indiquons que vous avez une prédisposition plus importante lorsque celle-ci est supérieure à celle de 90% de la population, et nous indiquons que vous avez une prédisposition moins importante lorsque cette dernière est inférieure à celle de 90% de la population. Du fait de la distribution statistique de cette analyse, il est normal que certains paramètres relèvent d'une prédisposition plus ou moins importante.

### *Pharmacogénétique :*

Dans cette section est étudiée votre prédisposition génétique vis-à-vis de certains médicaments. Selon le médicament, votre génétique peut affecter le taux de toxicité, l'efficacité du médicament ou le niveau de dose nécessaire. Un élément qui doit toujours être supervisé par un médecin.

Les résultats de cette analyse sont personnels, et ne sont pas applicables à des études concernant d'autres membres de votre famille.

Ces analyses, tout comme les avancées de la recherche scientifique dans le domaine de la génétique, peuvent varier au fil du temps. De nouvelles mutations sont constamment découvertes et les connaissances sur les mutations aujourd'hui analysées sont en perpétuelle évolution. 24Genetics s'efforce d'appliquer périodiquement à ses analyses les découvertes scientifiques consolidées.

Nous vous rappelons que tout changement que vous souhaiteriez réaliser quant à votre santé doit être supervisé par un professionnel de la santé.

### **Cette analyse n'est pas valable pour un usage clinique ou un diagnostic**

## 1.2. Foire aux questions (FAQ)

*Si cette analyse indique que j'ai une prédisposition génétique plus importante à avoir une maladie déterminée, vais-je forcément l'avoir ?*

Non, toutes les études génétiques réalisées sont basées sur les statistiques. Vous pouvez avoir une prédisposition génétique à une maladie déterminée et ne jamais la développer ; c'est d'ailleurs la norme dans la plupart des cas. Vous pouvez également ne pas avoir de prédisposition à une maladie et l'avoir au cours de votre vie. Les analyses génétiques sont un outil supplémentaire, et ce sont les médecins et le personnel médical spécialisé qui devront faire une interprétation de l'ensemble des données de santé disponibles.

*Dois-je procéder à des changements drastiques dans le traitement de ma santé selon les données de ce test ?*

Non, tout changement que vous souhaiteriez réaliser sur votre santé doit être étudié par un généticien et des médecins spécialisés. Pour toute question concernant un test génétique, consultez un spécialiste en diagnostic génétique.

*Tout dépend-il de mes gènes ?*

Non, notre corps répond à de nombreuses conditions. Nos gènes sont incontestablement un paramètre important. Le mode de vie, le sport, l'alimentation, et bien d'autres circonstances ont un impact sur notre corps. Bien se connaître aide assurément à traiter son corps de la façon la plus appropriée possible. Et c'est exactement ce que vous apporte aujourd'hui la génétique : une connaissance élargie.

*Tous les gènes analysés se trouvent-ils dans les listes des sections ?*

Nous incluons uniquement une partie des gènes que nous analysons, certaines sections sont déterminées par l'étude d'autres gènes non indiqués dans l'analyse par manque d'espace.

*Sur quoi est basée cette analyse ?*

Ce test est basé sur différentes études génétiques consolidées internationalement et approuvées par la communauté scientifique. Certains organismes et bases de données scientifiques publient les études où il existe un certain niveau de consensus. Nos tests génétiques sont réalisés en appliquant lesdites études au génotype de nos clients. Chaque section indique certaines des études sur lesquelles il se base. Certaines sections utilisent des études qui ne figurent pas dans la liste.

*Si cette analyse indique que j'ai une prédisposition génétique plus importante à avoir une maladie déterminée, vais-je forcément l'avoir ?*

Non, toutes les études génétiques réalisées sont basées sur les statistiques. Vous pouvez avoir une prédisposition génétique à une maladie déterminée et ne jamais la développer ; c'est d'ailleurs la norme dans la plupart des cas. Vous pouvez également ne pas avoir de prédisposition à une maladie et l'avoir au cours de votre vie. Les analyses génétiques sont un outil supplémentaire, et ce sont les médecins et le personnel médical spécialisé qui devront faire une interprétation de l'ensemble des données de santé disponibles.

*Si l'analyse indique que je n'ai PAS de mutations génétiques concernant une maladie héréditaire, cela signifie-t-il que je suis assuré de ne PAS l'avoir ?*

Non, notre test n'analyse pas toutes les zones génétiques où il peut exister des mutations pathogéniques et nous n'analysons pas les délétions, les duplications et une grande partie des zones intergéniques existantes. Nous analysons uniquement certains marqueurs indiqués comme pathogéniques. En moyenne, notre test couvre un peu moins de 50% de ces marqueurs, c'est pourquoi certains marqueurs pathogènes pourraient se trouver dans l'autre moitié et pourraient donc ne pas être vus. Pour certaines pathologies, il existe des tests de diagnostic ayant un plus large spectre que ce test, ainsi qu'une validité clinique. Pour toute question, consultez votre médecin ou généticien.

*Si je suis porteur d'une mutation concernant une maladie héréditaire, comment cela affecte-t-il ma descendance ?*

Nous sommes presque tous porteurs de certaines mutations de maladies monogénétiques, il est normal de trouver chez une personne plusieurs mutations génétiques significatives. Cependant, le risque que notre descendance ait la maladie varie beaucoup en fonction du type d'héritage de celle-ci : autosomique dominante, autosomique récessive, etc., Par conséquent, nous vous conseillons de consulter votre médecin ou généticien.