

Directives pour la demande de tests génétiques pour les dyslipidémies héréditaires sans hypercholestérolémie familiale (HF)

** Pour de plus amples renseignements sur les directives concernant les demandes de tests génétiques pour l'hypercholestérolémie familiale (HF), veuillez consulter le document [Commander le Guide de dépistage génétique de l'hypercholestérolémie familiale de Santé Ontario](#). **

Tests pour la dyslipidémie sans HF offerts en Ontario :

- Panels multigéniques pour la dyslipidémie :
 - Hypertriglycémie, faible taux de cholestérol à lipoprotéines de faible densité (C-LDL) et faible taux de cholestérol à lipoprotéines de haute densité (C-LHD);
- Test propre à la maladie :
 - La xanthomatose cérébrotendineuse (test monogénique).

Identifier les patients admissibles et choisir un test génétique

Les critères d'admissibilité détaillés sont décrits dans le document Dyslipidémies héréditaires – Recommandations en matière de tests génétiques ([Conseils en génétique](#)). Consulter le tableau ci-dessous pour obtenir des directives sur le test à envisager :

Trouble lipidique	Critères d'admissibilité	Test génétique recommandé
Hypertriglycémie (HTG)*	<ul style="list-style-type: none"> • Des niveaux de triglycérides à jeun ≥ 10 mmol/l au cours de trois occasions distinctes ET • le patient a moins de 18 ans. 	Panel d'hypertriglycémie
Faible taux de cholestérol à lipoprotéines de faible densité (faible taux de C-LDL)	<ul style="list-style-type: none"> • Antécédents personnels de taux de C-LDL $\leq 0,5$ mmol/l à tout âge OU taux extrêmement faible ou indétectable d'apolipoprotéine B (Apo B) ET • caractéristiques cliniques suggérant une hypobêtalipoprotéïnémie monogénique ou une abêtalipoprotéïnémie. 	Panel pour un faible taux de C-LDL
Faible taux de cholestérol à lipoprotéines de haute densité (faible taux de C-LHD)	<ul style="list-style-type: none"> • Antécédents personnels de niveaux de C-LHD $\leq 0,5$ mmol/l à tout âge ET • caractéristiques cliniques suggérant la maladie de Tangier, le déficit en lécithine-cholestérol-acyl-transférase (LCAT) ou le déficit en apo A1. 	Panel pour un faible taux de C-LDH

Trouble lipidique	Critères d'admissibilité	Test génétique recommandé
Xanthomatose cérébrotendineuse (CTX)	<ul style="list-style-type: none"> Taux de cholestanol plasmatique élevé ET caractéristiques cliniques suggérant une CTX. 	Test monogénique pour le <i>CYP27A1</i>

* L'hypertriglycéridémie grave est habituellement de nature multifactorielle, les tests génétiques n'étant pas indiqués dans la plupart des cas. Consulter le document Dyslipidémies héréditaires – Recommandations en matière de tests génétiques pour obtenir de plus amples renseignements sur le moment d'envisager les tests génétiques pour ce problème de santé.

Demandes de tests génétiques

Un généticien qualifié ou un conseiller en génétique peut organiser les tests génétiques. Il est recommandé que les spécialistes des lipides et les endocrinologues qui demandent des tests génétiques collaborent avec une clinique génétique pour établir la manière appropriée d'effectuer les tests et de divulguer les résultats.

1. Remplir une [demande](#) du London Health Sciences Centre.
2. Faire un plan pour examiner les résultats; ceux-ci seront envoyés au médecin prescripteur dans les huit à 10 semaines suivantes.

Soutien supplémentaire

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

- envoyez un aiguillage à votre clinique génétique locale ([Cliniques de génétique en Ontario](#));
- présentez une demande de consultation électronique pour entrer en contact avec un spécialiste en génétique au moyen du site [OTNhub](#).