



7.1.4 Nouvelles technologies et dépistage génétique chez les nouveau-nés



Crédit photographique : Shutterstock

De nouvelles technologies maintenant disponibles permettent d'effectuer le dépistage de nombreuses affections à l'aide d'un seul processus. Une technologie qui fait son chemin dans les cliniques et qui facilite le diagnostic et le traitement d'affections est le séquençage complet du génome humain.^{1,2} Toutefois, le degré d'évolution et l'utilisation des nouvelles technologies varient d'un endroit à un autre et entre les compétences. Actuellement, elles ne sont pas disponibles partout et par conséquent, tous les enfants et leurs familles n'y ont pas accès.

¹ Green RC, Berg JS, Grody WW, Kalia SS, Korf BR, Martin CL, et al. ACMG Recommendations for Reporting of Incidental Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing. American College of Medical Genetics and Genomics; 2013. <http://www.acmg.net> (É.-U.).

² Saunders CJ, Miller NA, Soden SE, Dinwiddie DL, Noll A, Alnadi NA, et al. Rapid whole-genome sequencing for genetic disease diagnosis in neonatal intensive care units. *Sci Transl Med.* 2012;4(154):154ra135

