

Exemple de traduction scientifique | Anglais → Français

Original (English)

Atypical hemolytic uremic syndrome (aHUS) is characterized by microangiopathic hemolytic anemia, thrombocytopenia, and renal impairment. Complement and coagulation gene variants have been associated with aHUS susceptibility. We assessed the diagnostic yield of a next-generation sequencing (NGS) panel in a large cohort of Canadian patients with suspected aHUS. Molecular testing was performed on peripheral blood DNA samples from 167 patients, collected between May 2019 and December 2021, using a clinically validated NGS pipeline. Coding exons with 20 base pairs of flanking intronic regions for 21 aHUS-associated or candidate genes were enriched using a custom hybridization protocol. All sequence and copy number variants were assessed and classified following American College of Medical Genetics guidelines. Molecular diagnostic results were reported for four variants in three individuals (1.8%). Twenty-seven variants of unknown significance were identified in 25 (15%) patients, and 34 unique variants in candidate genes were identified in 28 individuals. An illustrative patient case describing two genetic alterations in complement genes is presented...

Connaughton et al., 2023 — Journal of Molecular Medicine

Traduction (Français)

Le syndrome hémolytique et urémique atypique (aHUS) est caractérisé par une anémie hémolytique microangiopathique, une thrombopénie et une insuffisance rénale. Les variantes géniques du complément et de la coagulation ont été associées à une susceptibilité aHUS. Nous avons évalué les résultats du diagnostic du pipeline de séquençage de nouvelle génération (NGS) dans une large cohorte de patients Canadiens avec aHUS suspecté. Les tests moléculaires ont été réalisés sur des échantillons d'ADN du sang périphérique de 167 patients, collectés entre Mai 2019 et Décembre 2021, en utilisant un canal NGS validé cliniquement. Les exons codants de 20 paires de bases de régions introniques flanquantes pour 21 aHUS associés ou gènes candidates ont été enrichis en utilisant un protocole d'hybridation personnalisé. Toutes les variantes de séquence et de nombre de copies ont été évaluées et classées selon les directives de l'American college of Medical Genetics. Les résultats du diagnostic moléculaires ont été rapportés pour quatre variantes chez trois personnes (1.8%). Vingt-sept variants de signification inconnue ont été identifiés chez 25 (15%) patients, et 34 variants uniques dans des gènes candidats ont été identifiés chez 28 individus. Un cas illustratif d'un patient décrivant deux alterations génétiques du gène du complément est présenté.