

PRECISE CARDIO

LA SANTÉ RÉINTERPRÉTÉE



PRECISE CARDIO

Les maladies cardiovasculaires sont la première cause de mortalité dans le monde industrialisé. Jusqu'à présent, la recherche et la pratique clinique étaient fortement axées sur l'identification et la gestion des facteurs de risque. Mais à l'avenir, l'attention se portera sur la cause spécifique de la maladie et son explication sur la base du fond génétique ainsi que des facteurs environnementaux.

La recherche sur le génome humain s'est considérablement développée ces dernières années. Cela a permis d'identifier des variantes de gènes importantes pour la médecine cardiaque clinique. Cette branche encore jeune de la recherche est appelée cardiogénétique. La cardiogénétique peut être utilisée pour analyser les groupes de gènes suivants:

- Gènes associés à la maladie cardiaque existante d'un patient.
- Gènes associés aux maladies cardiaques chez un membre de la famille.
- Gènes associés à la thérapie médicamenteuse qui augmentent le risque d'intolérance ou de dommages cardiaques.

DOMAINE DE COMPÉTENCE

QUELS SONT LES GÈNES RECHERCHÉS ?

On connaît aujourd'hui plus de 300 gènes différents associés aux maladies cardiaques, dont la plupart sont des gènes qui régulent la contractilité du muscle cardiaque ou qui contrôlent les battements du cœur.

Gènes de base

Les gènes suivants font l'objet de recherches scientifiques approfondies et sont étudiés en fonction de la problématique:

Troubles du rythme cardiaque (syndrome de Brugada, syndrome du QT long, etc.):

ANK2, CACNA1C, CACNB2, HCN4, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ5, KCNQ1, SCN1B, SCN3B, SCN4B, SCN5A

Maladies du muscle cardiaque (cardiomyopathies):

ACTC1, BAG3, CRYAB, DES, FLNC, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, MYPN, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTR

Maladie coronarienne:

ABCA1, APOB, APOE, LDLR, LDLRAP1, PCSK9

Coagulopathies:

F2, F5, PAI1

Les gènes qui sont associés à la clarification d'une intolérance à un traitement ou un médicament et/ou qui augmentent le risque de dommages au cœur peuvent être consultés dans le document «Precise Pharma».

Gènes spéciaux

Les progrès en cardiologie sont frappants. De nouvelles variantes de gènes sont constamment découvertes et leur importance expliquée. Selon l'interrogation clinique, il peut donc s'avérer nécessaire de déterminer l'existence d'autres gènes en plus des gènes basiques. La sélection des gènes appropriés est effectuée soit lors de la première consultation cardiogénétique, soit au cours d'une deuxième étape, après discussion des premiers résultats avec le spécialiste en cardiologie.

En fonction du cas de figure clinique, un panel de gènes peut également être suggéré. Un grand nombre de gènes sont alors examinés, y compris ceux qui ne sont pas exclusivement ou directement liés à la maladie cardiologique sous-jacente. Par conséquent, il est possible que

les experts découvrent par hasard l'existence d'autres variantes de gènes. Les patients sont avertis à l'avance de cette possibilité et peuvent décider préalablement s'ils souhaitent être informés de ces découvertes fortuites. Ils peuvent également exercer leur droit de ne pas savoir et renoncer à cette option en signant le document correspondant.

Dans le cas d'un panel de gènes, les gènes pertinents pour la recherche actuelle sont principalement étudiés. L'analyse d'autres gènes est possible ultérieurement sans aucun problème avec le même échantillon d'ADN et conduit généralement à un résultat rapide.

GROUPE CIBLE

À QUI S'ADRESSE LA CARDIOGÉNÉTIQUE ?

- Les patients atteints de maladies cardiaques génétiques
- Les patients atteints d'une maladie cardiaque génétique présumée
- Les personnes issues d'une famille sujette aux maladies cardiaques
- Les personnes dont la famille est suspectée de souffrir d'une maladie cardiaque héréditaire
- Les membres de la famille de patients décédés subitement par arrêt cardiaque < 45 ans
- Les patients souffrant de troubles du rythme cardiaque
- Les patients présentant des troubles de la coagulation et une tendance à la thrombose
- Les patients qui prennent des médicaments pertinents sur le plan pharmacogénétique, en particulier des médicaments toxiques pour le cœur (par exemple, les traitements contre le cancer).

PROCÉDURE

LE DÉROULEMENT D'UNE ANALYSE GÉNÉTIQUE EN DÉTAIL ?

**Enregistrement**

Elle est effectuée par le médecin de famille ou un spécialiste.

ÉTAPE 01**ÉTAPE 02****Entretien préliminaire & consentement**

Avant le test, une anamnèse a lieu pour déterminer l'indication et les gènes à tester. Le consentement écrit et éclairé du patient est obligatoire.

**Genomic Board**

Si nécessaire, les cas sont examinés de manière interdisciplinaire par différents spécialistes et des recommandations sont formulées.

**Prélèvement**

Un échantillon de sang est prélevé par le spécialiste et envoyé au laboratoire. En fonction de la situation, des frottis buccaux peuvent également être utilisés.

ÉTAPE 03**ÉTAPE 04****Analyse en laboratoire**

Les échantillons sont analysés en laboratoire certifié au moyen de méthodes génétiques spécialisées et visualisés sur l'ordinateur à l'aide de programmes bioinformatiques. La durée de l'analyse est comprise entre 1 et 4 semaines, selon le diagnostic génétique.

**Évaluation & création d'un rapport**

Le médecin prescripteur reçoit les résultats sous forme d'un rapport écrit. Les patients reçoivent une copie du rapport après explication des résultats.

ÉTAPE 05**ÉTAPE 06****Conseil génétique & recommandation de traitement individuel**

L'expert en médecine génétique explique les résultats de l'analyse lors d'un entretien afin d'éviter toute mauvaise interprétation. Selon les résultats génétiques, un accompagnement complémentaire est dispensé par le médecin de famille ou le spécialiste. En fonction de la situation, d'autres mesures diagnostiques et/ou thérapeutiques individuelles sont proposées.



AVANTAGES

QUEL EST L'INTÉRÊT D'UN TEST GÉNÉTIQUE ?

La détection de variantes de gènes pathogènes :

- confirme le diagnostic,
- permet un pronostic plus précis de l'évolution de la maladie,
- permet une clarification fiable aux autres membres de la famille (en particulier les parents au premier degré),
- permet un choix spécifique et un démarrage précoce du traitement
- améliore l'acceptation du traitement (le cas échéant tout au long de la vie).

Si les résultats génétiques ne révèlent rien, le diagnostic est considéré comme plutôt improbable, mais ne peut être exclu avec une certitude absolue. La détection de variantes de gènes pertinentes pour le traitement permet de prescrire des médicaments spécifiques au patient, présentant la meilleure action et le moins d'effets secondaires possible.



Un accompagnement holistique par les spécialistes



Prélèvement simple par prise de sang ou frottis buccal



Délais d'exécution rapides



Précision et sécurité

PRIX & CONDITIONS

Le coût de votre test génétique dépend largement de la complexité de l'analyse et se situe entre quelques centaines et plusieurs milliers de francs suisses.

Les analyses génétiques sont couvertes par l'assurance-maladie obligatoire si elles sont considérées comme une prestation obligatoire. Elles doivent cependant être utilisées à des fins de diagnostic ou de traitement d'une maladie et de ses conséquences (article 25, alinéa 1, LAMal). Plus précisément, cela signifie qu'elles présentent une probabilité acceptable d'entraîner au moins l'une des conséquences suivantes :

- Décision sur la nécessité et le type de traitement médical
- Changement d'orientation du traitement médical appliqué jusqu'à présent

- Changement d'orientation des examens nécessaires (par exemple pour la prévention, le dépistage ou le traitement en temps utile des complications typiques attendues)

- Dispense d'examens complémentaires pour les symptômes typiquement attendus, les maladies ou les troubles secondaires

Les analyses pour lesquelles il est déjà clair au moment de la prescription que le résultat n'aura aucune des conséquences mentionnées, sont exclues de la prise en charge des frais et doivent être supportées par les personnes qui souhaitent passer un examen génétique. Le conseil génétique, comme toute autre prestation médicale, est facturé via Tarmed. Le tarif pour l'écriture « Conseil génétique » correspond au tarif de base pour une consultation médicale générale.

Hirslanden Precise

hirslanden.precise@hirslanden.ch
+41 44 386 45 44