

Cardiogénétique à la nomenclature chez Ouilab-Biosphère

Chère Consœur, Cher Confrère,

Nous avons le plaisir de vous informer de l'inscription à la nomenclature et de la prise en charge par l'Assurance Maladie des analyses génétiques dédiées au diagnostic des cardiopathies héréditaires :

- **Diagnostic génétique des cardiomyopathies hypertrophiques**
- **Diagnostic génétique des autres cardiomyopathies héréditaires**

Le passage à la nomenclature de ce premier séquençage à haut débit ciblant un panel de gènes marque une étape importante dans l'intégration de la génétique au parcours de soins des patients suivis en cardiologie. Cette avancée ouvre de nouvelles perspectives diagnostiques en renforçant la place de la génétique moléculaire dans la prise en charge des cardiopathies héréditaires.

Fort de son expertise en génétique moléculaire, Ouilab-Biosphère vous accompagne dans l'intégration de ces nouveaux examens.

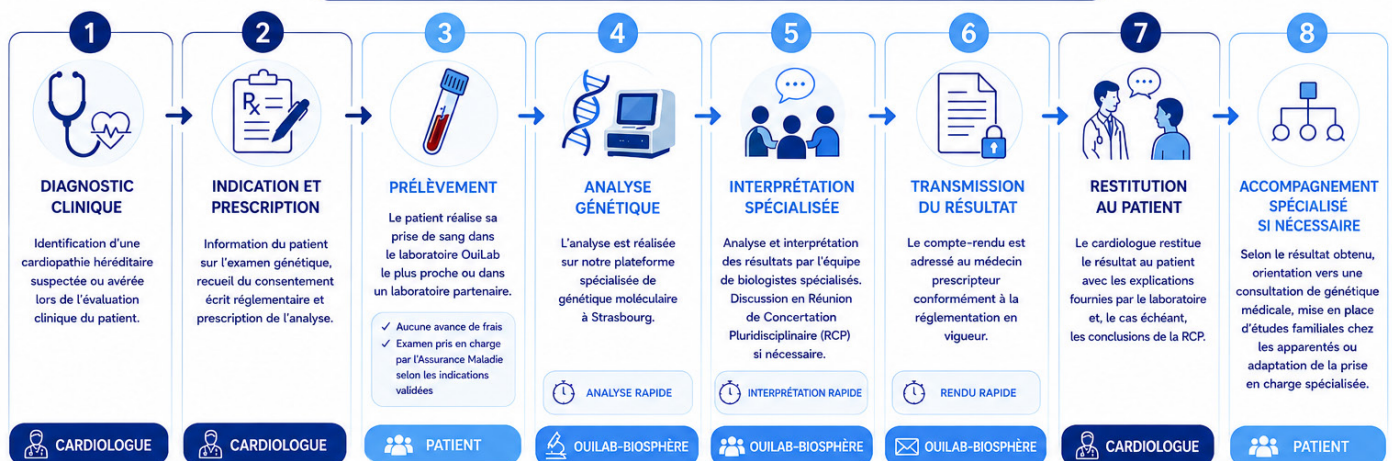
Notre équipe est à vos côtés à chaque étape du parcours : conseils sur les indications, mise à disposition des documents réglementaires et consentements, accompagnement à la lecture des résultats, aide à leur intégration dans la prise en charge clinique, organisation et animation de Réunions de Concertation Pluridisciplinaire (RCP) pour les situations complexes lorsque cela est nécessaire, orientation vers les consultations spécialisées et accompagnement des études familiales.

Notre objectif est simple : vous permettre d'intégrer la cardiogénétique en toute confiance, avec l'appui d'une équipe experte, disponible et réactive.

CARDIOGÉNÉTIQUE

Un parcours simple, sécurisé et pris en charge pour vous et vos patients

OUILAB-BIOSPHÈRE VOUS APORTE SON EXPERTISE À CHAQUE ÉTAPE



OUILAB-BIOSPHÈRE, VOTRE PARTENAIRE À CHAQUE ÉTAPE

- Conseils sur les indications des examens
- Documents réglementaires et consentements
- Aide à l'interprétation des résultats
- Participation aux RCP
- Orientation vers les consultations spécialisées de génétique médicale
- Accompagnement des études familiales

Une équipe experte et réactive, à vos côtés pour intégrer la cardiogénétique dans votre pratique quotidienne.

UN PARCOURS RAPIDE ET FIABLE

Notre organisation optimisée garantit un délai de rendu des résultats rapide, dans les délais réglementaires habituels.

- PRÉLÈVEMENT
- ANALYSE
- INTERPRÉTATION
- RENDU AU PRESCRIPTEUR

RÉSULTATS RENDUS SOUS 3 MOIS MAXIMUM

Qualité, confidentialité et conformité réglementaire à chaque étape du parcours.

Vous trouverez en pièces jointes l'ensemble des documents nécessaires à la prescription de ces examens via notre analyse d'exome (feuilles de demande, attestations de consultation et formulaires de consentement), également disponibles sur notre site internet : <https://ouilab.com/professionnels-de-sante/documents-pratiques/fiches-de-consentement/>

Quelques clefs pour aller plus loin :

Les maladies cardiaques héréditaires regroupent un ensemble de pathologies dont l'origine génétique est aujourd'hui bien établie. L'identification d'une anomalie génétique contribue à préciser le diagnostic, à affiner l'évaluation pronostique et à adapter la prise en charge du patient ainsi que celle de ses apparentés.

Compte tenu de la fréquence de certaines de ces affections, environ 1/500 pour la cardiomyopathie hypertrophique, les analyses génétiques occupent désormais une place croissante dans la prise en charge des patients. Conformément aux recommandations de la filière nationale de santé Cardiogen, ces investigations reposent sur le séquençage à haut débit de panels de gènes impliqués dans les maladies cardiaques héréditaires.

En prenant en compte les formes familiales comme les cas sporadiques, le rendement diagnostique de ces analyses est estimé à environ 30 %, variable selon les indications.

Lors de la mise en évidence d'une anomalie génétique chez un patient, des analyses ciblées complémentaires par séquençage Sanger ou qPCR peuvent également être proposées pour l'étude familiale.

Nous sommes heureux de mettre à votre disposition les examens suivants :

1. Diagnostic génétique des cardiomyopathies hypertrophiques

Indiqué chez les patients présentant une cardiomyopathie hypertrophique avérée avec suspicion d'origine héréditaire (sans autre cause clairement établie)

Gènes analysés : ACTC1, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, TNNI3, TNNT2, TPM1, GLA, LAMP2, PRKAG2, TTR, FHL1, FLNC, ACTN2, TNNC1, ALPK3, FHOD3.

2. Diagnostic génétique des autres cardiomyopathies héréditaires (Cardiomyopathies dilatées, arythmogènes, restrictives et non-compaction du ventricule gauche)

En première intention chez les patients présentant une cardiomyopathie avérée avec suspicion d'origine héréditaire, lorsque l'évaluation clinique initiale ne permet pas d'établir un diagnostic précis.

En seconde intention chez les patients présentant des phénotypes particuliers (amylose liée à la transthyrétine, maladie de Fabry, laminopathies) après un test monogénique négatif.

En seconde intention après résultat négatif du panel dédié aux cardiomyopathies hypertrophiques, lorsqu'une forte suspicion génétique persiste.

Gènes analysés : ACTC1, ACTN2, ALPK3, BAG3, CSRP3, DES, DMD, DSC2, DSG2, DSP, EMD, FHL1, FHOD3, FLNC, GAA, GLA, JPH2, JUP, KRAS, LAMP2, LMNA, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, MYPN, NEXN, NKX2-5, PKP2, PLN, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RBM20, RYR2, SCN5A, SOS1, TAFAZZIN, TBX5, TBX20, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, TTR, VCL.

Bien confraternellement,

Référence : selon les indications et conditions définies par la HAS dans l'avis n° 2025.0006/AC/SEAP du 13 février 2025 du collège de la Haute Autorité de santé

EXAMEN DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES D'UNE PERSONNE : EXOME POST-NATAL A DESTINATION DES SPECIALISTES

ATTESTATION DE CONSULTATION DU MEDECIN PRESCRIPTEUR OU DU CONSEILLER EN GENETIQUE

(Arrêté du 27 mai 2013 définissant les règles de bonnes pratiques applicables à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales)

Je soussigné(e) Docteur **OU Conseiller en génétique**
(sous la responsabilité du Docteur) certifie avoir informé le (ou la) patient(e) sous nommé(e) ou son représentant légal* sur les caractéristiques de la maladie recherchée, les moyens de la diagnostiquer, les possibilités de prévention et de traitement et avoir recueilli le consentement du (ou de la) patient(e) ou de sa tutelle dans les conditions prévues par le code de la santé publique (articles R1131-4 et 5).

Fait à **le**/...../..... **Signature:**

Toute attestation non signée empêche la réalisation de l'examen

* Un examen génétique n'est prescrit chez un mineur que lorsque le bénéfice (pour lui ou sa famille) est évident et indispensable immédiatement. Sinon il sera recommandé de lui proposer à partir de sa majorité (Article R. 1131-5 du code de la santé publique).

CONSENTEMENT EN VUE D'UN EXAMEN DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES D'UNE PERSONNE

(Arrêté du 27 mai 2013 définissant les règles de bonnes pratiques applicables à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales)

1 COPIE à donner au Laboratoire ; 1 COPIE à donner au patient ; ORIGINAL à conserver dans le dossier médical

IDENTIFICATION du PATIENT	IDENTITE du REPRESENTANT LEGAL (Si patient mineur ou majeur sous tutelle)
Nom :	Nom :
Prénom :	Prénom :
Date de naissance :	Lien avec le patient :

Je reconnais avoir été informé par le Docteur **OU Conseiller en génétique**
quant à l'examen des caractéristiques génétiques réalisé sur : ☐ **Moi-même** ☐ **La personne majeure sous tutelle** ☐ **Mon enfant mineur**
Je reconnais avoir reçu l'ensemble des informations permettant la compréhension de cet examen, sa finalité et ses limites.

Indication de l'examen :

J'ai compris que cet examen vise à identifier une pathologie héréditaire ou à vérifier la présence de variations familiales précédemment identifiées, et je consens à sa réalisation.

Le résultat me sera rendu et expliqué en l'état actuel des connaissances par le médecin ou conseiller en génétique qui me l'a prescrit.

J'autorise, dans le respect du secret médical :

- la transmission des informations du dossier médical nécessaires aux professionnels de santé concernés par cet examen
- la conservation des données utiles, dont les données de séquençage, dans des bases de données informatiques déclarées à la CNIL
- la conservation d'un échantillon de matériel biologique issu de mes/ses prélèvements (lorsque cette conservation est possible)

Je consens à ce que les résultats de cet examen soient ré-analysés dans le temps avec les avancées des connaissances scientifiques : ☐ **OUI**
(Si non complété, considéré non par défaut)

Si une partie du matériel biologique issu de mes/ses prélèvements reste inutilisée, j'autorise l'utilisation éventuelle de cet échantillon ou des données de séquençage à des fins de recherche scientifique, de contrôle qualité ou d'amélioration des performances, avec anonymisation totale : ☐ **OUI**
(Si non complété, considéré non par défaut)

J'ai compris que je devrai permettre la transmission de toute information génétique aux membres de ma/sa famille pouvant avoir un impact sur leur prise en charge (Article L1131-1 du code de la santé publique) :

- en assurant moi-même la diffusion de cette information
- et/ou en autorisant le médecin prescripteur à diffuser cette information

J'autorise, dans le respect du secret médical, l'utilisation des résultats de l'analyse génétique par le médecin prescripteur au profit des membres de ma/sa famille si ces résultats apparaissent médicalement utiles pour eux : ☐ **OUI**
(Si non complété, considéré non par défaut)

Données additionnelles : Les données additionnelles ne seront pas rendues sauf en cas de demandes explicites du prescripteur et du/de la patient(e).

Fait à **le**/...../.....
Signature du patient ou de son représentant légal :

Tout consentement non signé empêche la réalisation de l'examen

DEMANDE D'ANALYSE CARDIOGENETIQUE POST-NATALE (NABM) : RECHERCHE DE CARDIOPATHIE HEREDITAIRE

Patient	Prescripteur	Echantillon
Nom :	Nom :	☐ Sang total (2 tubes EDTA 5mL)
Nom de naissance :	Prénom :	☐ ADN
Prénom :	Adresse :	☐ Autre :
Date de naissance : / /	CP : Ville :	Date de prélèvement / /
Sexe : ☐ F ☐ M	MSSanté :	N° de Correspondant :
Adresse :	A défaut email :	
CP : Ville :	Date : / /	
Email :	Signature :	
N° de famille (<i>facultatif</i>) :		

Cardiomyopathies hypertrophiques	Autres cardiomyopathies
☐ Séquençage haut débit ciblé d'un panel de gènes dans le diagnostic des cardiomyopathies hypertrophiques <i>Code CARDIOGENET (NABM 4514 – B3600)</i>	☐ Séquençage haut débit ciblé d'un panel de gènes dans le diagnostic des formes diverses de cardiomyopathies (notamment dilatée, arythmogène, restrictive et la non-compaction du ventricule gauche) <i>Code CARDIOGENET (NABM 4515 – B4400)</i>
☐ Analyse en cascade si négatif : séquençage panel élargi (formes diverses de cardiomyopathies) <i>Code CARDIOGENET (+ NABM 4515 – B4400)</i>	

Pour toutes autres demandes de cardiogénétique, merci de nous contacter afin d'avoir accès à l'ensemble de notre catalogue.

☐ **Notion d'urgence** Précisez :

Signes cliniques	Informations importantes
<i>(Vous pouvez joindre le compte-rendu de consultation)</i>	
Appareil cardio-vasculaire ☐ Cardiomyopathie arythmogène du ventricule droit/VG/BiV (CMP/TR) ☐ Cardiomyopathie avec non-compaction du ventricule gauche (CMP) ☐ Cardiomyopathie dilatée (CMP) ☐ Cardiomyopathie restrictive (CMP) ☐ Cardiomyopathie hypertrophique (CMP) ☐ Laminopathie (CMP) ☐ Maladie de Fabry (CMP) ☐ Cardiomyopathie liée à une amylose ATTR (CMP) ☐ Troubles du rythme supraventriculaires (TR) ☐ Tachycardie ventriculaire catécholaminergique (TR) ☐ Fibrillation ventriculaire idiopathique (TR) ☐ Troubles de conduction cardiaque (TR) ☐ Syndrome du QT court (TR) ☐ Syndrome de Brugada (TR) ☐ Syndrome de Jervell et Lange-Nielsen (TR) ☐ Syndrome du QT long (TR) ☐ Malformations cardiaques congénitales (MCC) ☐ Mort subite (CM/TR) ☐ Autre(s) : Autre(s) atteinte(s) :	Consanguinité : ☐ oui ☐ non Origine(s) géographique(s) : Apparenté (identité et lien) : ☐ Hypothèse diagnostique/gène supposé impliqué : ☐ Analyses génétiques déjà réalisées : Autres informations pertinentes (biologiques ou paracliniques) : Arbre généalogique ☐ Arbre joint avec le dossier <i>(Indiquer si possible l'âge de survenue chez les apparentés)</i>