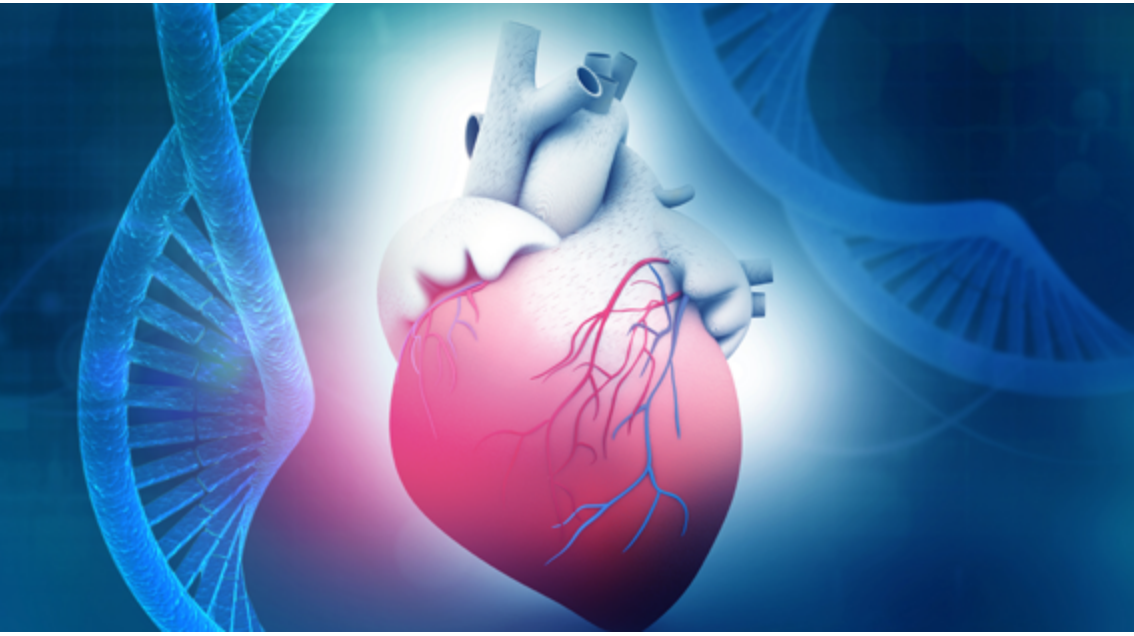
eurofins | Biomnis



Cardiomyopathies et troubles du rythme

L'apport de la cardiogénétique dans la prise en charge des patients et de leurs familles

Certaines pathologies cardiaques ont une origine génétique, pouvant se transmettre selon différents modes (dominant, récessif ou lié à l'X), impliquant parfois plusieurs membres d'une même famille. Identifier les anomalies génétiques permet d'adapter la prise en charge, voire de la personnaliser.

Le développement du séquençage à haut débit (NGS) a révolutionné la cardiogénétique. Cette technologie permet l'analyse simultanée de panels de gènes ciblés, adaptés à l'hétérogénéité des maladies cardiaques.

En identifiant plus facilement et rapidement les patients porteurs d'une ou plusieurs variations génétiques, l'approche par panel améliore significativement le rendement diagnostique.

Impact de l'exploration génétique

Dans les cardiomyopathies et troubles du rythme, l'impact des tests génétiques est multiple :

Impact diagnostique

L'exploration génétique sous forme de panel de gènes contribue à améliorer le taux diagnostique en permettant d'analyser des gènes de grande taille et en apportant un diagnostic plus exhaustif en cas de présence de plusieurs variations chez un même patient. L'identification de la ou des variation(s) causale(s) favorise la mise en place d'une prise en charge médicale adaptée réduisant significativement le risque de complications pour le·la patient·e.

Impact sur le conseil génétique

Après identification d'une variation causale, un conseil génétique sera proposé aux apparentés.

Impact en diagnostic prénatal et préimplantatoire

L'identification de la variation causale peut permettre aux couples ayant un projet de grossesse de s'informer sur les risques de transmission de la maladie et dans les cas les plus sévères d'envisager éventuellement un recours à un diagnostic prénatal (DPN), un diagnostic préimplantatoire (DPI) ou à un don de gamètes.

Impact pharmacogénétique

Le choix thérapeutique en cardiologie peut s'avérer complexe et les cardiologues sont amenés à s'appuyer sur l'information pharmacogénétique.

Certains médicaments utilisés en cardiologie (mavacamten, anti-arythmiques antithrombotiques, béta-bloquants, statines, etc) sont métabolisés par des enzymes dont l'activité dépend de la présence de variations génétiques. Le séquençage permet de détecter ces variations et de prédire l'efficacité et les effets indésirables des médicaments concernés. Il est alors possible de dire à quelle posologie et/où à quelle molécule le patient répondra le mieux.

La cardiogénétique par Eurofins Biomnis

Eurofins Biomnis propose après séquençage de l'exome, une analyse bio-informatique ciblée sur un panel de gènes relatifs à la pathologie du patient. Les panels incluent des gènes dont les variations sont connues dans la littérature scientifique pour causer la pathologie en question. Ils sont régulièrement mis à jour au gré de l'évolution des connaissances médicales et de la filière nationale de santé maladies cardiaques héréditaires ou rares.

Nos panels ciblés par pathologie[1]

- Cardiomyopathie Hypertrophique Familiale*
- Cardiomyopathie Dilatée Familiale*
- Cardiomyopathie Restrictive Familiale*
- Non Compaction du Ventricule Gauche*
- Cardiomyopathie arythmogène du ventricule droit/du ventricule gauche/bi-ventriculaire*
- Syndrome du QT Long congénital
- Syndrome de Brugada
- Syndrome du QT Court
- Syndrome de Jervell et Lange-Nielsen
- Syndrome d'Andersen-Tawil
- Syndrome de Timothy
- Troubles de la Conduction cardiaque
- Tachycardie Ventriculaire Polymorphe Catécholaminergique
- Mort Subite Cardiaque

*Panels incluant les gènes d'intérêt recommandés par la Haute Autorité de Santé (HAS) (Rapport d'évaluation, février 2025)

Les résultats sont disponibles sous un délai de **4 semaines**.

Technique et performances

Le séquençage nouvelle génération (Illumina Novaseq) permet d'analyser la totalité des régions codantes des gènes des panels.

Les données sont ensuite analysées et interprétées grâce à la solution bio-informatique SeqOne. Cette approche offre une couverture de l'exome entier (~22 000 gènes, 37,5 Mb), avec ~98 % des bases couvertes à plus de 30X[2] et une sensibilité supérieure à 99 %[3].

Pourquoi Eurofins Biomnis ?

- Laboratoire de biologie médicale spécialisée
- Accréditation ISO 15189
- Autorisation à la réalisation d'examens de génétique constitutionnelle
- Biologistes agréés
- Maitrise des techniques de séquençage en pratique diagnostique

Une collaboration avec des experts pour un rendement diagnostique optimal

Afin d'offrir aux médecins un outil toujours plus fiable et précis de décisions thérapeutiques, **Eurofins Biomnis collabore avec les Hospices Civils de Lyon**, centre reconnu pour ses experts en cardiogénétique, pour l'interprétation des variants.

La pharmacogénétique, pour l'optimisation et la personnalisation des traitements médicamenteux

Le séquençage de l'exome permet de définir le profil pharmacogénétique du patient sur la base des variations génétiques interindividuelles.

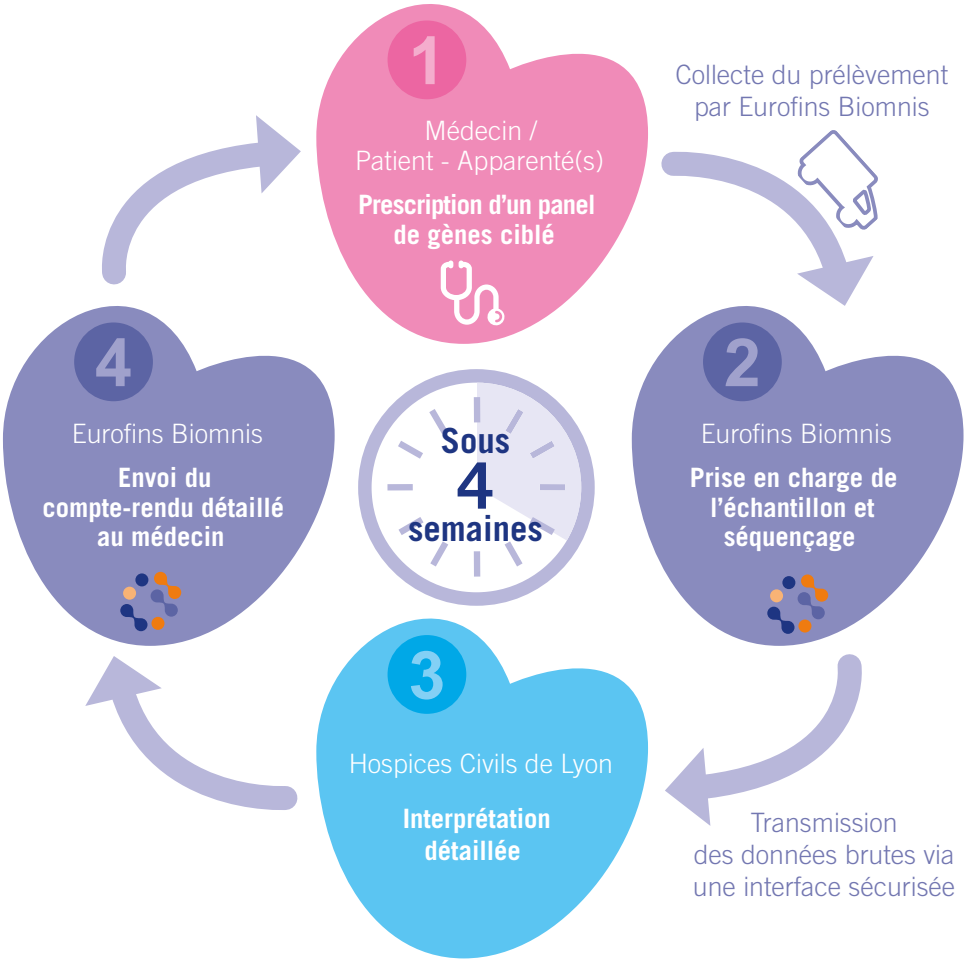
En pratique, ce profil pharmacogénétique permet :

- de prédire la réponse à un médicament,
- d'expliquer un effet indésirable,
- ou de guider le clinicien dans le choix de la molécule ou de la posologie.

Le profil est réalisé à partir du même prélèvement que celui pour le séquençage de l'exome.

Les résultats sont disponibles sous un délai de **4 semaines**.

Réaliser ses panels ciblés avec Eurofins Biomnis et les Hospices Civils de Lyon



Références

- Janin, A., Januel, L., Cazeneuve, C. et al. Molecular Diagnosis of Inherited Cardiac Diseases in the Era of Next-Generation Sequencing: A Single Center's Experience Over 5 Years. Mol Diagn Ther (2021). https://doi.org/10.1007/s40291-021-00530-w

- Ingles J, et al. Genetic Testing in Inherited Heart Diseases. Heart, Lung and Circulation (2019), https://doi.org/10.1016/j.hlc.2019.10.014

- Rapport d'évaluation "Séquençage haut débit ciblé des panels de gènes dans le diagnostic des cardiomyopathies héréditaires" de la Haute Autorité de Santé, février 2025.

1. *Liste des gènes sur demande*
2. *Cible CDS Refseq +/- 2 paires de base*
3. *Données calculées à partir des SNV des échantillons du NIST002, pour 40 millions de paires de reads générées*

En pratique

Test	Panels de gènes ciblés Cardiomyopathies et troubles du rythme cardiaques héréditaires
Code analyse	EXOME
Délai	**4 semaines** hors éventuels examens complémentaires
Indications	▸ Diagnostic des cardiomyopathies et troubles du rythme héréditaires ▸ Conseil génétique
Prélèvement	5 mL de sang total EDTA ou ADN extrait
Conservation et transport	Température ambiante
Technique	Séquençage d'exome
Prix	Nous contacter
Documents requis	Bon de demande d'analyse **B61-INTFR** disponible sur **www.eurofins-biomnis.com** > Référentiel > Code analyse **EXOME**
Examens associés	▸ Etude des apparentés par séquençage Sanger ▸ Malformations cardiaques congénitales ▸ Profil pharmacogénétique additionnel ▸ Amylose héréditaire à transthyrétine - Etude moléculaire du gène *TTR*

Pour en savoir plus

Eurofins Biomnis
International Division
Tél. : +33 (0)4 72 80 23 85
E-mail : international@biomnis.eurofinseu.com

eurofins | Biomnis

Eurofins Biomnis
17/19 avenue Tony Garnier
BP 7322 - 69E357 LYON Cedex 07 - FRANCE
www.eurofins-biomnis.com

DS88-INTFR - HP - Juin 2025