



Organisation du conseil génétique *Marseille*

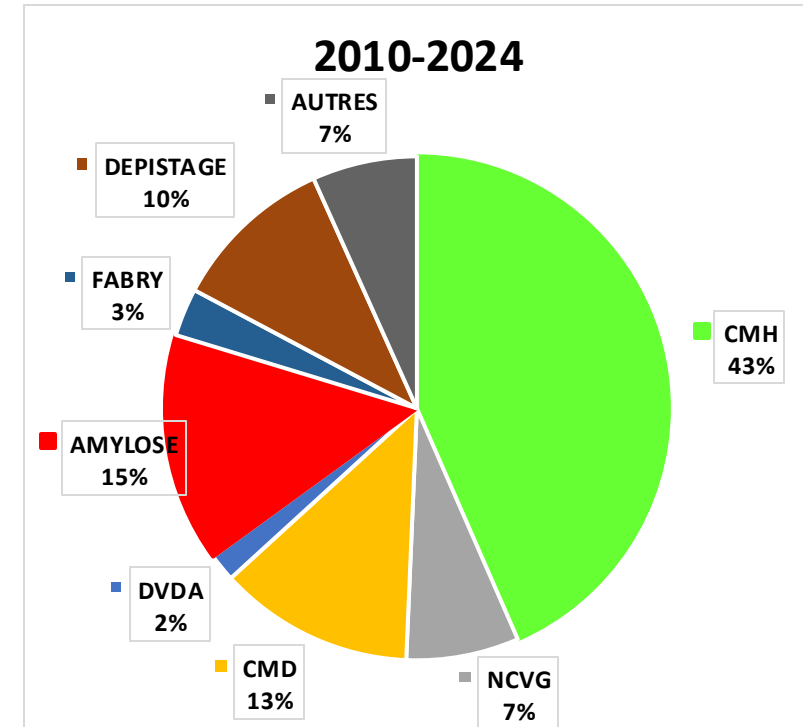
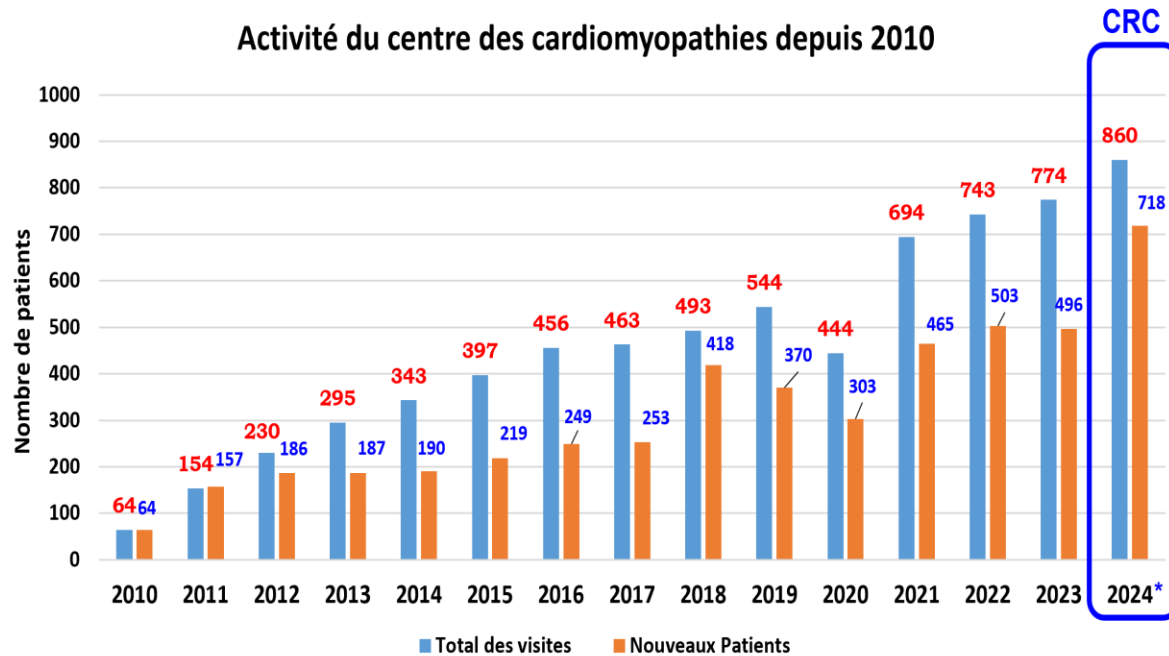
Pr Gilbert HABIB

CENTRE DE REFERENCE CONSTITUTIF des CARDIOMYOPATHIES



- ✓ Cardiologues
- ✓ Généticiens cliniciens
- ✓ Conseillers en génétique
- ✓ Ingénieurs de recherche clinique
- ✓ Psychologue
- ✓ Généticiens moléculaires
- ✓ Imageurs
- ✓ Rythmologues
- ✓ Cardio-pédiatres

CENTRE DE REFERENCE CONSTITUTIF DES CARDIOMYOPATHIES: Activité

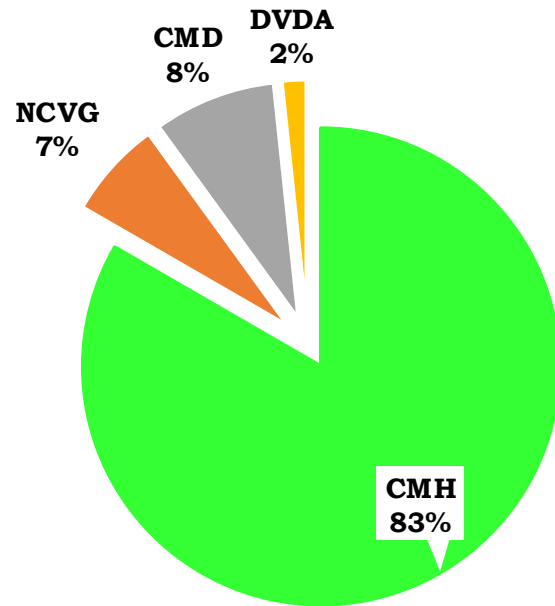


Total: 6954 patients



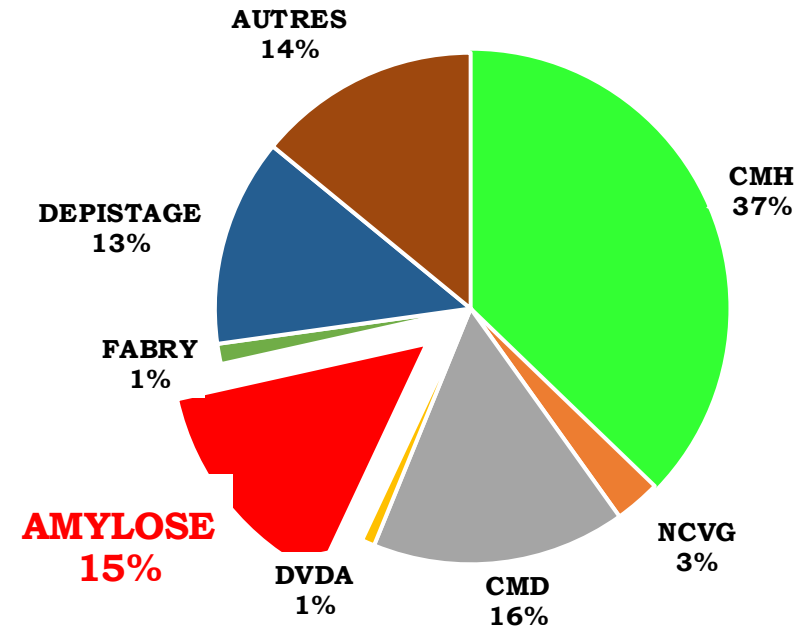
CENTRE DE REFERENCE CONSTITUTIF DES CARDIOMYOPATHIES TIMONE

2010



83% CMH
7% NCVG
2% DVDA
2% CMD
1% Amyloses

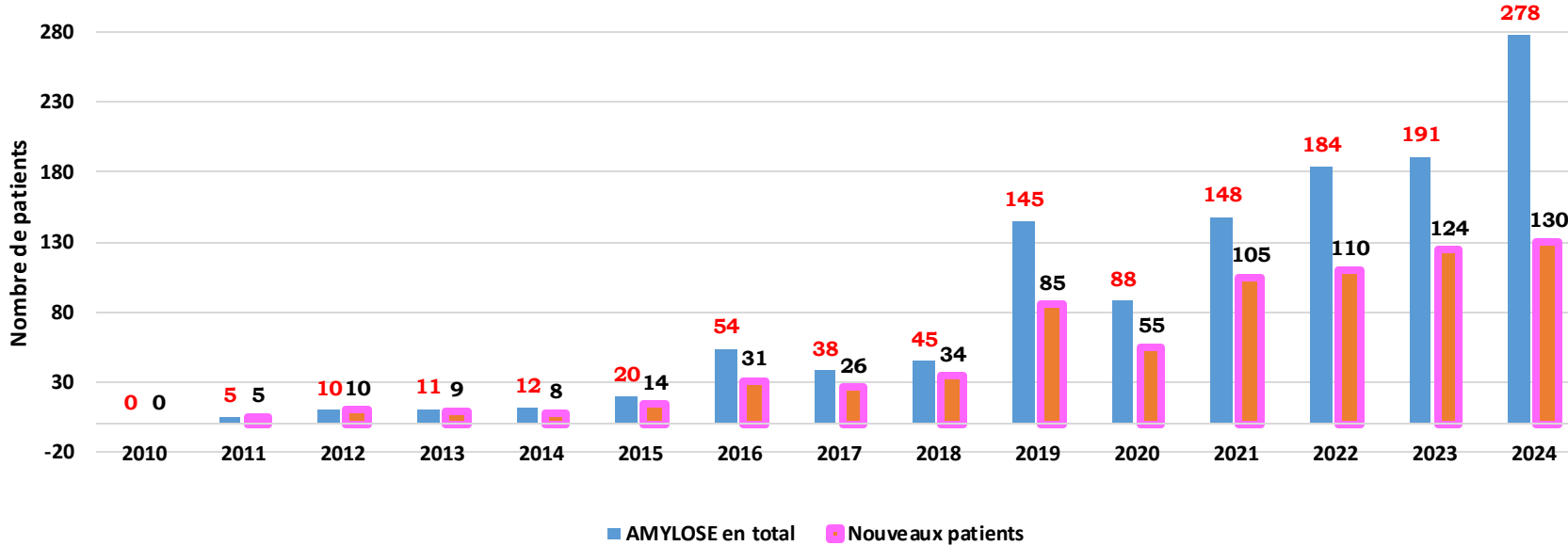
2024



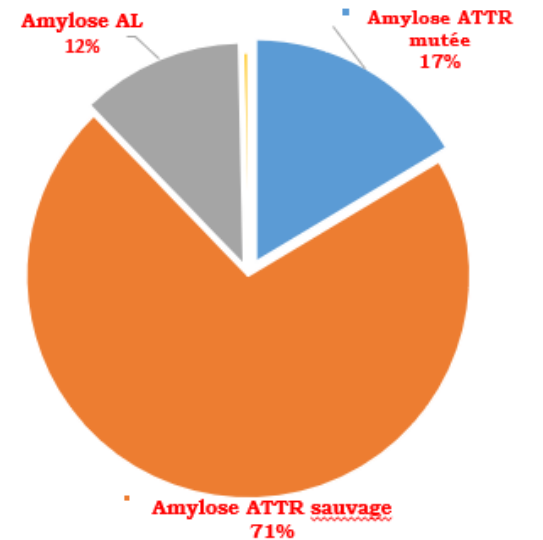
37% CMH
16% CMD
15% Amyloses
3% NCVG
1% DVDA
1% Maladie de Fabry

CENTRE DE REFERENCE CONSTITUTIF DES CARDIOMYOPATHIES TIMONE

Nombre de patients avec amylose par année



Répartition des amyloses



Diagnostic génétique initial cas index

1. Patient adressé pour CMH



- ✓ Consultation de génétique



Panel CMH (16 gènes)

ACTC1, ACTN2, FHL1, FLNC, GLA, LAMP2, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PRKAG2, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTR

2. Patient adressé pour amylose



- ✓ Prélèvement systématique
- ✓ Séquençage du gène TTR
- ✓ Pas de consultation génétique immédiate



Conseil génétique chez les mutés et apparentés

- ✓ Information du cas index
- ✓ Organisation d'une consultation génétique pour le cas index et un ou plusieurs apparentés
- ✓ Décision de pratiquer un dépistage génétique chez les apparentés dépendant
 1. *De l'âge du patient*
 2. *De la date d'apparition des symptômes chez le cas index*
 3. *Du souhait des apparentés*
 4. *De la mutation causale identifiée chez le cas index*
- ✓ Début du suivi annuel 10-15 ans avant l'âge de début attendu de la maladie

CHU La Timone

