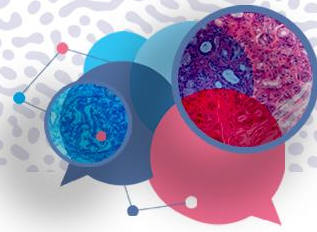


Organisation du conseil génétique en Martinique

Dr Astrid MONFORT-BRAFINE

CHU de la Martinique - Fort-de-France

Centre de référence Neuropathies Rares & Amyloïdes Île-de-France Caraïbes (CERAMIC)



Paysage de la CATTR en Martinique

Génotype	Phénotype	File active	Département
Wild Type	Cœur Tardif ++++	?	Gpe-Guyane-Mque
Val 122 Ile	Cœur +++ 65 ans	> 500	Gpe-Guyane-Mque
Ile 107 Val	Neuro +++ 55 ans	70	Gpe-Guyane-Mque
Val 30 Met	Neuro +++ 30 ans	3 / 3 familles	Gpe-Guyane
Phe 64 Leu*	Neuro +++ 65 Cœur + 65 ans	1 familles	Gpe-Mque
Leu 68 Ile	Cœur 75 ans	2 familles	Mque
Homozygote & Composite			Gpe-Guyane-Mque



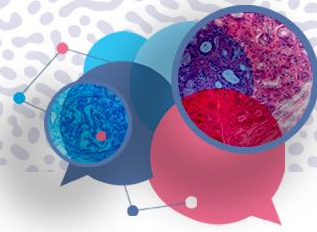
Organisation du conseil génétique

- Varie en fonction de la mutation
- 2 filières neuro et cardio avec une collaboration étroite mais quelques différences organisationnelles
- 1 même conseillère en génétique
 - Malheureusement pas uniquement pour l'amylose...

La consultation type

- Standardisée
- Proposée aux cas index et aux apparentés du 1^{er} degré
- En famille ou en individuel
- 2 rdv
 - Au 1^{er} rdv: arbre généalogique
 - Complète l'arbre généalogique
 - Pour les apparentés: entretien individuel avec recherche des « reds flags » + antécédents médicaux
 - Informe sur le risque de transmission et la pénétrance incomplète de la mutation, les conséquences du dépistage positif ou négatif, les textes législatifs
 - Informe sur la maladie et les possibilités de traitement
 - Remet l'ordonnance pour le prélèvement sanguin
 - Au 2nd rdv: remet les résultats, prescrit un contrôle et remet un courrier type pour prise de rdv cardio ou neuro en fonction du phénotype si positif





Pour quels patients ?



- Dépend du phénotype et de la mutation

Mutation pI127V



Filière neurologique
Faible nombre de patients
Famille connue le plus souvent
Conseil génétique assuré par
les neurologues

Mutation pV142I



Filière cardio
Grand nombre de
patients

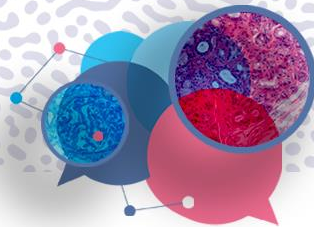


Le cardiologue au centre sauf si
mutation non pV142I, htz composite,
ségrégation familiale complexe, hmz
ou patient jeune, situation psycho
sociale complexe ou demande du
patient

Autres mutations



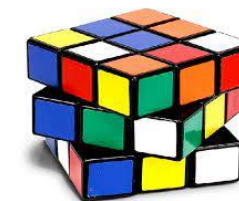
Adressage systématique à
la conseillère en
génétique



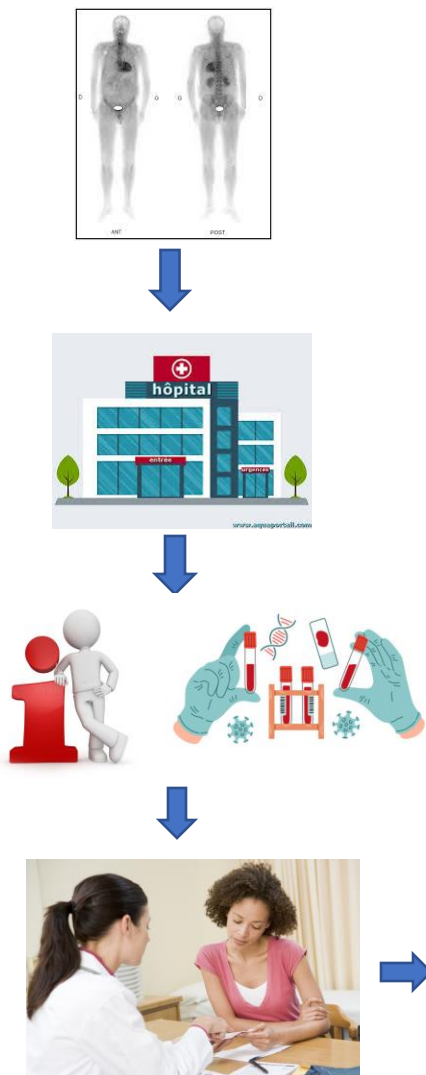
Pour quels patients ?



Pour les apparentés...
Plus complexe ...
En consultation



A partir de quel âge?
Pas de protocole clair...difficile à déterminer...
Conseil et prélèvement génétiques en fonction de... l'arbre généalogique, du PADO Predicted Age of disease Onset (PADO-10), histoire familiale, expériences perso



Mutation pV142I

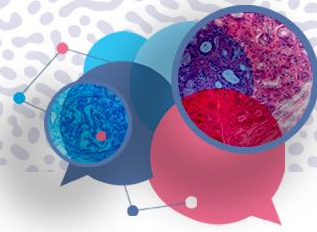
Filière cardio
Grand nombre de patients

Le cardiologue au centre sauf si mutation non pV142I, htz composite, ségrégation familiale complexe, hmz ou patient jeune, situation psycho sociale complexe



Dépistage des apparentés

- Dépend de la mutation
- Entretien individuel au minimum avec recherche de « red flags »
- Si jeune et asymptomatique: pas de dépistage systématique mais proposition de test génétique en fonction des situations
- Si symptomatique: évaluation initiale avec scinti os, ETT, bio et ECG + test génétique
- Si porteur asymptomatique:
 - si jeune (<50ans): pas de suivi
 - Si > 50ans: 1 scinti os initiale, ETT, ECG, bio tous les 2-3ans +/- scinti + information sur les signes d'alerte



Limites

- Accès limité au conseiller en génétique
- Procédure peu standardisée, dépend de la mutation
- Gestion des apparentés souvent complexe
- PADO = âge du diagnostic, âge d'apparition des « reds flags »?
- Suivi des porteurs sains non protocolisé : évaluation phénotypique actuellement tous les 2 ou 3 ans
- Comment ? Fréquence?



**Merci pour
votre attention !**