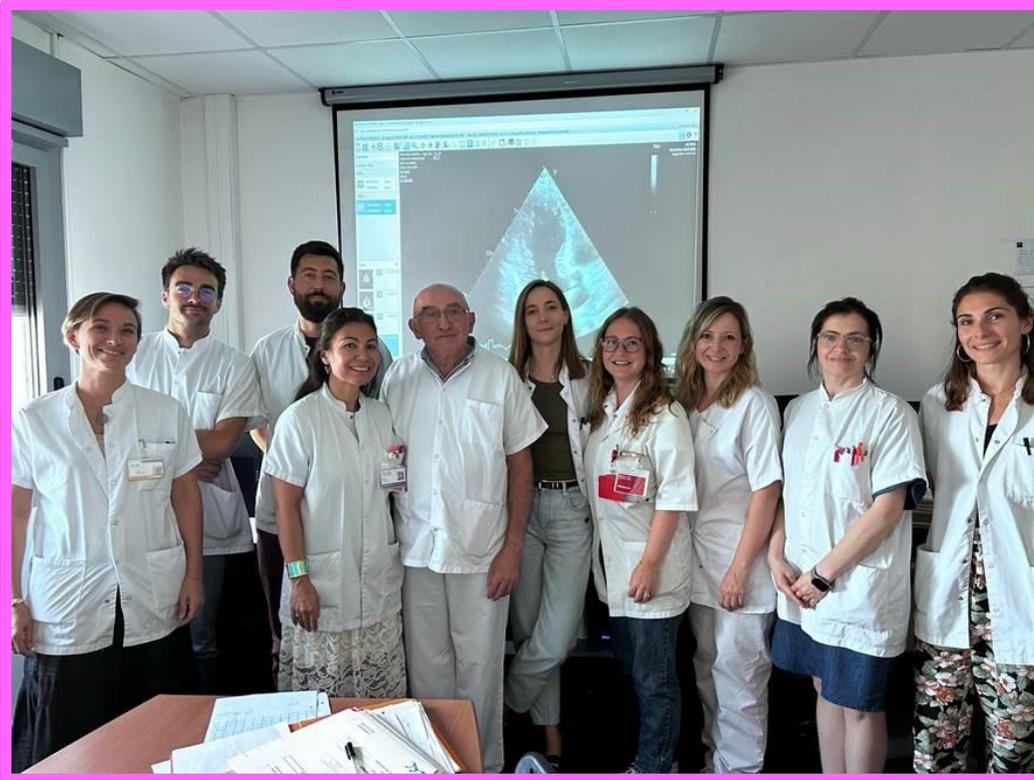


# Organisation du conseil génétique *Marseille*

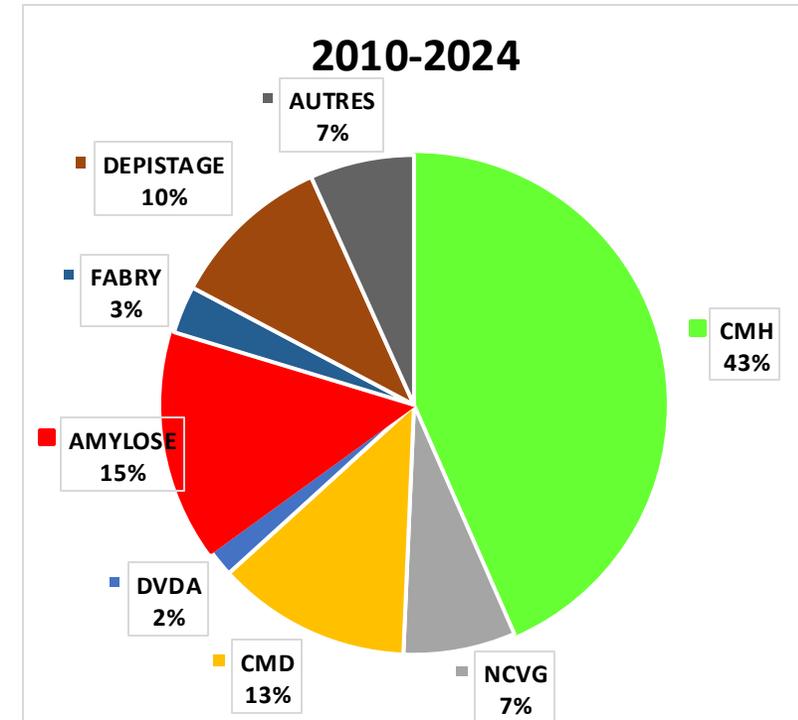
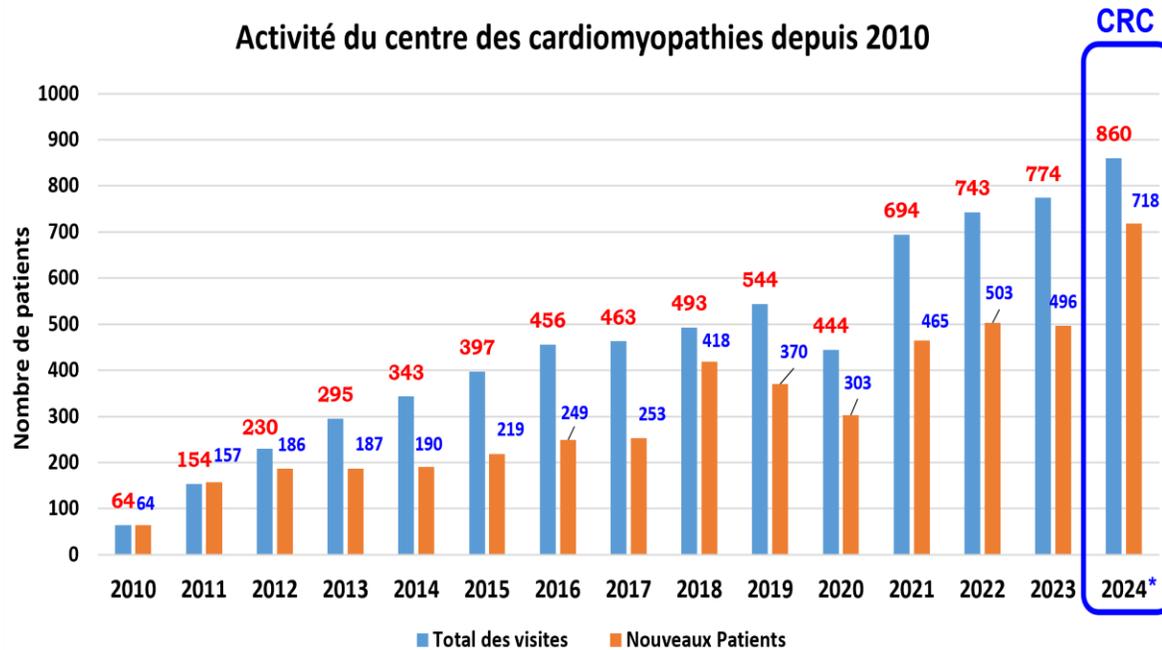
**Pr Gilbert HABIB**

# 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**

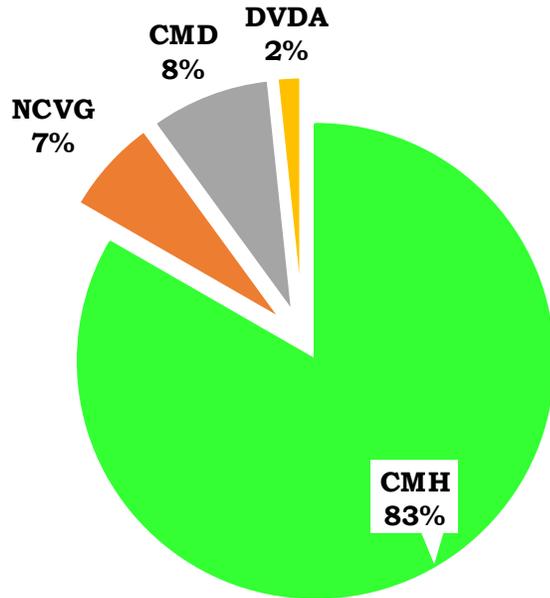


**Total: 6954 patients**



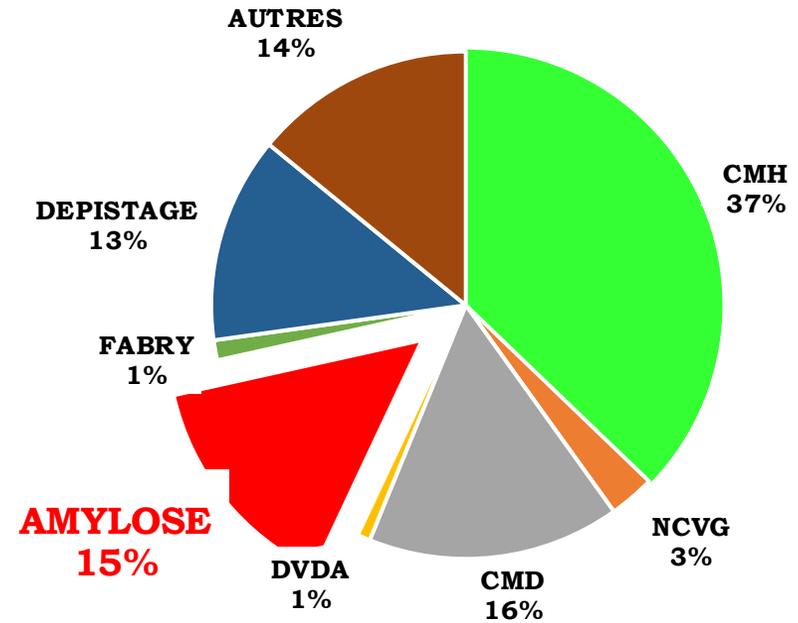
# CENTRE DE REFERENCE CONSTITUTIF DES CARDIOMYOPATHIES TIMONE

2010



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

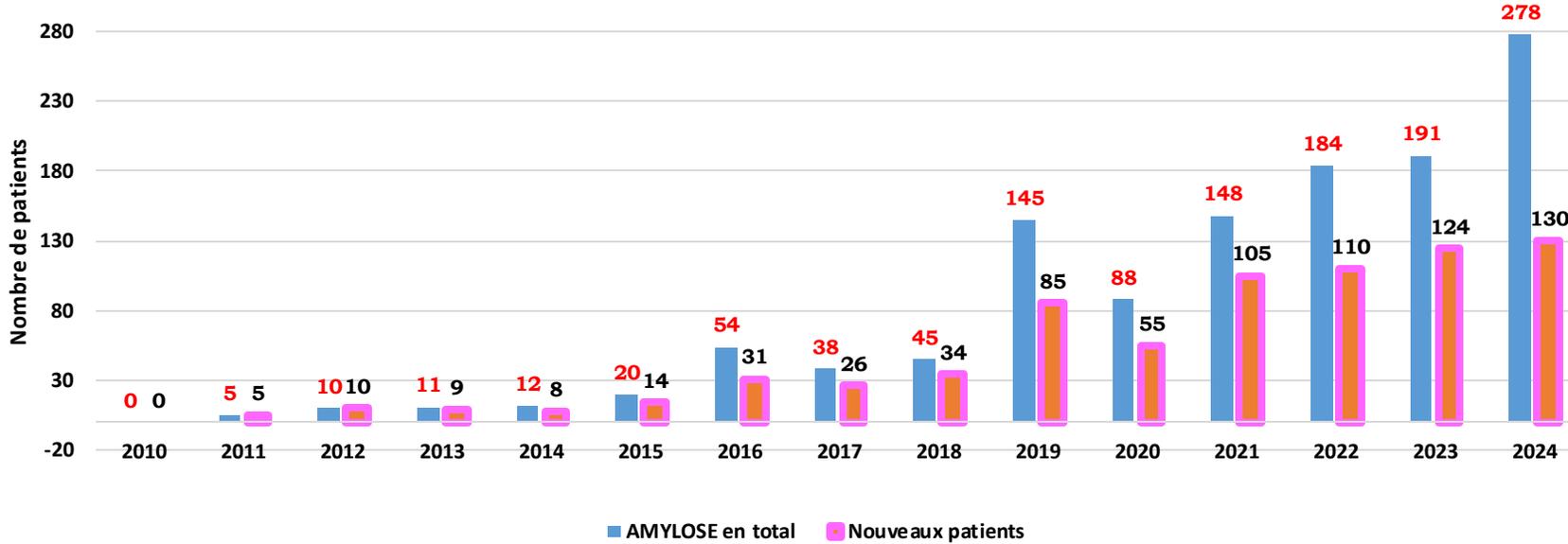
2024



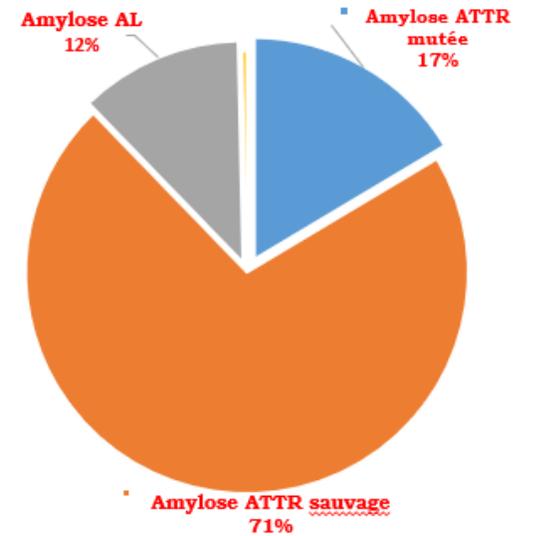
37% CMH  
16% CMD  
**15% Amyloses**  
3% NCVG  
1% DVDA  
1% Maladie de Fabry

# 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

