

## Panel des cardiomyopathies hypertrophiques – Programme de diagnostic ItinéRare



Dans le cadre du programme de diagnostic ItinéRare commandité par Sanofi Canada, un nouveau panel des cardiomyopathies hypertrophiques (CMH) liées à **60 gènes** est disponible **gratuitement**, afin de faciliter le diagnostic différentiel de diverses cardiomyopathies hypertrophiques et de leurs troubles sous-jacents. Ces analyses sont offertes en collaboration avec Revvity Omics (auparavant PerkinElmer Genomics).



ItinéRare



Ce panel de 60 gènes sera disponible pour les patients présentant :

- soit un diagnostic clinique de cardiomyopathie ou d'arythmie cardiaque d'étiologie inconnue;
- soit des antécédents familiaux confirmés de cardiomyopathie hypertrophique d'étiologie inconnue.

## Qu'est-ce que la cardiomyopathie hypertrophique (CMH)?

La cardiomyopathie hypertrophique (CMH) est définie par la présence d'une hypertrophie ventriculaire gauche (HVG) inexplicée en l'absence d'autres causes cardiaques ou systémiques. Elle est souvent diagnostiquée par échocardiographie ou IRM cardiaque<sup>1</sup>.

Les diagnostics différentiels de CMH comprennent une HVG secondaire et une CMH syndromique, comme observé dans la maladie de Fabry<sup>1</sup> et la forme infantile de la maladie de Pompe<sup>2</sup>, où la CMH fait partie d'une constellation de caractéristiques phénotypiques.

Pour les personnes atteintes de CMH et sans autre atteinte systémique (CMH non syndromique), les mutations génétiques pathogènes représentent 20 à 30 % des probands sans antécédents familiaux de CMH, et 50 à 60 % des probands avec antécédents familiaux<sup>1</sup>.



**Une analyse génétique est recommandée pour les personnes qui répondent aux critères diagnostiques de la CMH et pour confirmer le diagnostic chez les personnes dont les signes cliniques suggèrent une CMH<sup>1</sup>.**

Cette analyse par séquençage de nouvelle génération (SNG) est offerte sans frais et avec consultation génétique gratuite / interprétation des résultats pour les cliniciens; des services de conseil génétique pour les patients sont également disponibles. Les cliniciens peuvent prélever des échantillons à l'aide de trousse de prélèvement de salive gratuites ou demander à Revvity Omics d'envoyer des trousse aux patients pour qu'ils effectuent eux-mêmes le prélèvement.

**Pour de plus amples renseignements sur les services du programme de diagnostic ItinéRare, et pour accéder au panel des CMH, veuillez visiter la page ItinéRare accessible sur le site Web de Revvity Omics. Pour être dirigé vers cette page, visitez [www.roadmap2rare.ca/laboratoire](http://www.roadmap2rare.ca/laboratoire).**

Les renseignements d'identification des patients et des médecins fournis à Revvity Omics demeurent confidentiels et ne sont pas communiqués à Sanofi.

**Le panel des CMH comprend les groupes de troubles suivants :**

- Cardiomyopathie hypertrophique,
- Cardiomyopathie dilatée,
- Myopathie,
- Myopathie myofibrillaire,
- Syndromes de Noonan/ Costello ou cardio-facio-cutané,
- Dysplasie/cardiomyopathie ventriculaire droite arythmogène,
- Cardiomyopathie restrictive.



Pour de plus amples renseignements sur les initiatives ItinéRare de Sanofi Canada, consultez [roadmap2rare.ca](http://roadmap2rare.ca).

## Gènes inclus dans le panel des CMH

GÈNE	GÈNE	GÈNE	GÈNE
A2ML1	ELAC2	MYH6	RAFI
ACADVL	FHL1	MYH7	RASA1
ACTC1	FLNC	MYL2	RIT1
ACTN2	GAA	MYL3	RRAS
AGL	GATA4	MYLK2	SHOC2
ANKRD1	GLA	MYOM1	SOS1
BAG3	HRAS	MYOZ2	SOS2
BRAF	JPH2	MYPN	SPRED1
CACNA1C	KRAS	NEXN	TCAP
CALR3	LAMP2	NF1	TNNC1
CAV3	LDB3	NRAS	TNNI3
CBL	MAP2K1	PDLIM3	TNNT2
CPT2	MAP2K2	PLN	TPM1
CSRP3	MTO1	PRKAG2	TTR
DES	MYBPC3	PTPN11	VCL



Pour de plus amples renseignements sur les initiatives ItinèreRare de Sanofi Canada et pour obtenir la liste complète des gènes et des troubles associés, consultez [roadmap2rare.ca](https://roadmap2rare.ca).

*Vous pouvez également balayer le code QR à droite.*



**Références : 1.** <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1768/>.

**2.** van der Ploeg A.T., Reuser A.J. Pompe's disease. *Lancet*. 11 octobre 2008;372(9646): 1342-53. doi:10.1016/S0140-6736(08)61555-X. PMID: 18929906. >>