PulmoTension
Centre de Référence de l'Hypertension Pulmonaire

COMMENT PRESCRIRE UNE ANALYSE GÉNÉTIQUE ?

Parcours de prescription et d'accompagnement génétique dans l'hypertension artérielle pulmonaire (HTAP)

1 CONSULTATION PRÉ-TEST

Évaluer le contexte clinique

- Antécédents personnels
- Antécédents familiaux
- Arbre généalogique
- Recherche d'une forme syndromique
- Évaluation de la suspicion génétique

2 INFORMATION DU PATIENT

Expliquer les enjeux de l'analyse

- Objectifs du test
- Bénéfices attendus
- Limites de l'examen
- Variants de signification incertaine
- Implications pour les apparentés

CONSENTEMENT ÉCRIT OBLIGATOIRE

3 PRESCRIPTION DE L'ANALYSE

Prélèvement sanguin
Informations à transmettre au laboratoire :

- ✓ Diagnostic d'HTAP
- ✓ Âge au diagnostic
- ✓ Contexte familial
- ✓ Cardiopathie congénitale associée
- ✓ Suspicion de MVOP / PVOD
- ✓ Signes syndromiques éventuels

4 STRATÉGIE GÉNÉTIQUE

Panel HTAP ciblé
Génes principaux :

BMPR2	*SOX17*	*CAV1*	*ATP13A3*
ACVRL1	*TBX4*	*AQP1*	*PDGFD*
ENG	*KDR*	*KCNK3*	*FBLN2*
SMAD9		*ABCC8*	*EIF2AK4*
GDF2			

Analyse élargie

- Exome clinique
- Exome complet
- Réanalyse des données

5 INTERPRÉTATION MULTIDISCIPLINAIRE

- Centre expert HTAP
- Génétique médicale
- Biologie moléculaire
- Conseil génétique

Objectifs :

- → Interpréter les variants identifiés
- → Évaluer les implications pronostiques
- → Organiser la prise en charge

6 CONSEIL GÉNÉTIQUE ET SUIVI FAMILIAL

- Information de la parentèle
- Dépistage ciblé des apparentés
- Surveillance des porteurs asymptomatiques
- Consultation de génétique

À RETENIR

- Un résultat positif peut avoir des conséquences pour l'ensemble de la famille.
- La dimension familiale doit être anticipée dès la prescription.
- Le conseil génétique fait partie intégrante de la prise en charge.