cardiogen
filière nationale de santé
maladies cardiaques héréditaires ou rares

AFCG
Association Française des Conseillers en Génétique

Consensus d'experts sur les maladies cardiaques hereditaires

Conseil Génétique et Tests Génétiques

Document rédigé par
la Filière Nationale de Santé Maladies Rares CARDIOGEN
et endossé par l'Association Française des Conseillers en Génétique (AFCG)

Dans le cadre des maladies cardiaques héréditaires, la **consultation de génétique** a pour objectif de donner un Conseil génétique et de proposer un **Test génétique**.
Le **Conseil génétique** a pour vocation d'informer le patient et ses apparentés sur la pathologie identifiée, sur le risque de transmission de la maladie et d'intégrer le test génétique dans la prise en charge globale.
Le **Test génétique** consiste à analyser une ou plusieurs caractéristiques génétiques d'une personne, enfant ou adulte, dans l'objectif d'identifier une anomalie moléculaire (au niveau de l'ADN ou de l'ARNm) pouvant être à l'origine de la maladie ou susceptible de favoriser le développement de cette maladie.

Qui peut bénéficier d'une consultation de génétique et quels sont les objectifs ?

1. Patient avec maladie cardiaque avérée et origine héréditaire suspectée (= cas index)

La consultation de génétique peut être proposée aux patients chez qui le diagnostic de maladie cardiaque est confirmé et l'origine génétique suspectée. Dans cette situation, la consultation permettra **d'informer** le patient sur sa pathologie, d'expliquer les **risques de transmission** de la maladie, de proposer une **surveillance cardiologique adaptée aux apparentés** et de proposer un **test génétique**.

a. Risque de transmission

Les maladies cardiaques héréditaires, que ce soit les cardiomyopathies ou les troubles du rythme sont des maladies le plus souvent de transmission autosomique dominante, ce qui signifie que le risque de transmettre un variant génétique pathogène à sa descendance est de 50%, et ceci quel que soit le sexe de l'apparenté. Dans des situations plus rares, la transmission est autosomique récessive ou liée à l'X ou mitochondriale (**Encadré 1**).

Mode de transmission des Maladies Génétiques

• **Autosomique Dominant** : Le patient a hérité d'une copie normale du gène d'un de ses parents, et d'une copie « mutée » du même gène de l'autre parent. Le risque de transmission aux apparentés au premier degré est de 50%, quel que soit le sexe.
• **Autosomique Récessif :** Dans le cas d'une maladie autosomique récessive, la personne malade doit hériter de deux copies mutées du même gène pour développer la maladie génétique (une copie transmise par la mère, une copie par le père). Le risque d'avoir un enfant atteint est de 25%
• **Liée à l'X :** Les hommes transmettent le variant à toutes leurs filles. Les femmes ont un risque de transmettre le variant de 50% à leurs descendants, quel que soit le sexe. Même dans ce mode de transmission, les femmes peuvent présenter des signes légers ou sévères de la maladie, mais souvent retardés par rapport aux hommes.
• **Variant de novo :** Une mutation de novo (néo-mutation) est un variant pathogène d'un gène apparaissant chez un individu alors qu'aucun des parents n'est porteur. La mutation est donc survenue dans les gamètes d'un des deux parents le plus souvent. Le risque de récurrence de la maladie dans la fratrie est très faible mais imprévisible car il dépend du degré de mosaïque germinale (lorsque la mutation est survenue dans une cellule germinale qui a donné naissance à plusieurs gamètes). Pour le patient porteur de la mutation de novo, le risque de transmission à sa future descendance est de 50% en cas de maladie autosomique dominante.
• **Mitochondrial** : Les mitochondries étant présentes dans les ovocytes et non présentes dans les spermatozoïdes, il s'agit d'une transmission exclusivement maternelle à tous ses descendants. L'expression de la maladie chez les apparentés dépend du taux d'hétéroplasmie, c'est-à-dire du pourcentage de mitochondries porteuses du variant pathogène.

b. Dépistage cardiologique des apparentés

Concernant les apparentés au premier degré du cas index, la priorité est de mettre en place un dépistage cardiologique **adapté** et **régulier**. Le **type d'examen, l'âge de début** et la **fréquence** des examens dépendent de la pathologie identifiée.
Pour cela se référer aux consensus d'experts correspondant à la pathologie concernée.

c. Test génétique

Le test génétique peut être réalisé dans un **but diagnostique** chez une personne avec une maladie cardiaque suspectée d'être héréditaire, afin de préciser l'étiologie sous-jacente. La prescription d'examens génétiques à visée diagnostique chez une personne malade doit se faire dans le cadre d'une **consultation de cardiologie** (si expertise spécifique) **et/ou de génétique individuelle adaptée**. L'objectif étant **d'identifier l'étiologie moléculaire** (au niveau de l'ADN) de cette maladie et de préciser le **mode de transmission**.
L'impact principal est d'optimiser la prise en charge des apparentés. Par ailleurs, dans certains cas, l'identification d'une mutation dans un gène particulier permet d'améliorer la prise en charge des patients (si oriente les décisions thérapeutiques) voire parfois de mettre en place des thérapies spécifiques (e.g. Maladie de Fabry, Amylose à Transthyrétine etc…).
Dans la majorité des cas, l'analyse génétique réalisée chez le cas index est faite sur un panel de plusieurs gènes. Cependant, dans le cas où il y a des arguments cliniques pour une maladie spécifique (e.g. Laminopathie, Maladie de Fabry, Amylose à Transthyrétine etc…), il peut être réalisé une analyse d'un seul gène permettant d'obtenir les résultats plus rapidement pour pouvoir adapter précocément la prise en charge du patient.
Le résultat du test génétique est remis au cours d'une consultation dédiée par le prescripteur.
Dans le cas où une mutation est identifiée, le patient est informé de **l'obligation de transmettre l'information à ses apparentés** pour qu'ils puissent bénéficier d'une prévention et d'un test génétique prédictif.
L'absence d'identification d'une mutation n'exclut pas une origine génétique de la maladie, ce qui implique de poursuivre la surveillance cardiologique des apparentés au premier degré.

2. Les apparentés de patients atteints d'une maladie cardiaque héréditaire

La consultation de génétique pour les apparentés de patients atteints d'une maladie cardiaque héréditaire a pour objectif de donner des **informations** concernant la pathologie affectant le cas index, de préciser le **risque de transmission** et dans le cas où un variant pathogène est identifié, de proposer un **test génétique prédictif ou pré-symptomatique**.

a. Test prédictif ou pré-symptomatique

Lorsqu'un variant pathogène a été identifié chez le cas index, le test génétique peut être proposé chez des personnes non malades mais apparentées au patient. On parle alors de test génétique pré-symptomatique ou prédictif. Il a pour objectif de déterminer le statut génétique de la personne vis à vis du variant pathogène familial, afin d'évaluer le risque de développer la maladie. Ceci permet de (i) stopper la surveillance des apparentés non porteurs et (ii) pour les apparentés porteurs, d'anticiper le développement ou retarder l'évolution de la maladie grâce à la mise en place d'un suivi régulier, de mesures de prévention et/ou thérapeutiques précoces.

Le test génétique prédictif est proposé à partir de **l'âge auquel une surveillance cardiaque / une prévention et/ou un traitement est recommandé** (e.g. dans le cadre des cardiomyopathies hypertrophiques, la surveillance des apparentés est recommandée à partir de l'âge de 10 ans. Ainsi, si une mutation est identifiée dans la famille, le test génétique sera proposé à partir de l'âge de 10 ans.).

Le test génétique prédictif nécessite **une consultation individuelle** par un professionnel de santé exerçant au sein d'une **équipe pluridisciplinaire déclarée à l'agence de Biomédecine (généticien, conseiller en génétique, cardiologue et psychologue)** rassemblant des compétences cliniques et génétiques en raison de l'expertise nécessaire à l'accompagnement de l'apparenté dans ce contexte, et en raison des **conséquences potentiellement délétères** d'une information incomplète ou mal comprise.

Pour les **mineurs**, un **délai de réflexion de 48h** est habituellement proposé après la consultation pluridisciplinaire avant de procéder aux prélèvements, afin que les enfants et leurs parents puissent prendre le temps d'en rediscuter.

b. Apparentés de patients ayant fait un arrêt cardiaque

Il est important pour les apparentés de patients ayant fait un arrêt cardiaque inexpliqué ou avec suspicion d'une maladie cardiaque héréditaire d'être reçus en consultation de génétique. En effet, avec l'aide du compte rendu d'autopsie complet, la consultation est l'occasion de faire le lien entre l'arrêt cardiaque et une possible maladie cardiaque héréditaire. Ainsi, un **dépistage cardiologique adapté** et **régulier** sera **recommandé** en fonction de la maladie suspectée, ce qui constitue une priorité. Le **type d'examen**, l'**âge** de début et la **fréquence** des examens dépendent de la pathologie identifiée.

Dans le cas où il s'agit d'un arrêt cardiaque inexpliqué, c'est-à-dire qu'aucune anomalie à l'autopsie n'a été identifiée, et en particulier chez le sujet jeune, l'hypothèse privilégiée est une canalopathie (e.g. syndrome du QT long, syndrome de Brugada etc…).

Par ailleurs, la consultation est l'occasion de proposer aux **ayant-droit** la réalisation d'**un test génétique post-mortem** chez le patient décédé, si cela est possible à partir d'échantillons déjà conservés congelés ou prélevés dans le cadre de l'autopsie. L'identification d'une mutation permet de confirmer l'origine génétique, de préciser le mode de transmission, d'ajuster la surveillance des apparentés et de proposer ensuite un test génétique prédictif aux apparentés.

c. Cas particulier des maladies autosomiques récessives et liées à l'X

Le test génétique peut être demandé dans des situations plus rares pour lesquelles une concertation pluridisciplinaire doit être envisagée :

• Dans le cas d'une **transmission autosomique récessive**, le test peut être réalisé chez un **conjoint** sain d'une personne hétérozygote pour un variant pathogène récurrent dans un gène causal. Le conjoint peut être apparenté (consanguinité) ou non (isolat génétique). L'objectif du test est de rechercher un variant pathogène dans ce gène pouvant accroitre le risque d'avoir un enfant atteint (c'est-à-dire la transmission d'un variant pathogène par les deux parents).

• Dans les rares cas de transmission liée à l'X, le test peut être envisagé chez une personne à risque, de par ses antécédents familiaux, d'avoir des enfants atteints.

3. Couple demandeur d'un diagnostic prénatal ou préimplantatoire (DPN/DPI)

Que ce soit dans cadre du prénatal ou préimplantatoire, la demande est discutée au cours d'une **consultation de génétique** et nécessite la rencontre de plusieurs spécialistes (généticien et/ou conseiller en génétique, cardiologue et psychologue). Par la suite, la demande doit être validée auprès d'un **centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal** (CPDPN), constitué au minimum des médecins spécialistes suivants : médecin généticien, pédiatre néonatologiste, gynécologue-obstétricien, échographiste, puis de psychologues, fœtopathologies, biologistes, conseillers en génétique, chirurgiens pédiatres, cardiologues échographistes fœtaux, sages-femmes. En effet, il n'existe pas de liste de maladies qui donne directement accès au DPN/DPI.

Les indications du DPN/DPI reconnues par les textes législatifs en France sont les situations à risque que le fœtus soit atteint d'une pathologie grave et incurable au moment du diagnostic. La pénétrance incomplète et l'expressivité variable dans les maladies cardiaques héréditaires, ainsi que l'existence de thérapeutiques rendent discutable l'indication de DPN/DPI en première approche et les demandes sont discutées au cas par cas.

Si la demande est validée par le CPDPN, le **diagnostic prénatal** est alors réalisé par le biais d'une ponction de trophoblastes ou de liquide amniotique au cours de la grossesse compte tenu du risque pour le fœtus d'être atteint de maladie génétique donnée. Ceci, dans l'objectif de réaliser une interruption médicale de la grossesse si le fœtus est porteur.

Le **diagnostic pré-implantatoire** consiste en la réalisation du test génétique sur une cellule d'embryons issus d'une fécondation in vitro afin de sélectionner ceux qui ne sont pas porteurs de la mutation avant de les implanter *in utero*.

Qui peut prescrire un test génétique ?

En fonction de la situation, le prescripteur d'un examen de génétique peut être :
-un médecin généticien ;
-un conseiller en génétique exerçant sous la responsabilité d'un médecin qualifié en génétique ;
-un médecin non généticien, souvent spécialiste, connaissant la maladie, sa prise en charge thérapeutique et ayant une expertise dans la prescription et l'utilisation du test génétique.

Le prescripteur doit en effet être en mesure de délivrer au demandeur une information préalable complète et compréhensible. Il doit transmettre les informations cliniques, familiales et biologiques, ainsi que les documents spécifiques à associer (attestation d'information, consentement, etc...) au laboratoire qui effectuera le test génétique et lui rendra le résultat. Il doit être également en mesure d'interpréter le résultat du test génétique et d'en expliquer les conséquences pour le patient et ses apparentés. Le prescripteur doit travailler en relation avec une équipe de génétique clinique.

! Nous rappelons le cadre particulier de la prescription du test génétique prédictif qui nécessite une consultation individuelle par un professionnel de santé exerçant au sein d'une équipe pluridisciplinaire déclarée à l'agence de Biomédecine.

Résultat de génétique : Comment interpréter le résultat d'un test génétique ?

1. Rendu de résultat

Le résultat du test génétique est remis au patient par le prescripteur en consultation individuelle. La communication du résultat par le prescripteur est résumée dans un document rédigé de manière loyale, claire et appropriée.
Par ailleurs, un accompagnement psychologique est proposé (e.g. localement ou via le Centre de Ressources Psychologiques de filière Cardiogen).

2. Classification des variants génétiques

L'analyse par séquençage haut débit (NGS, Next Generation Sequencing) produit un grand nombre de variants qu'il faut ensuite trier et interpréter pour arriver au diagnostic final en fonction de différents critères (Figure 2). Les variants triés sont classés en 5 catégories en fonction de leur niveau de pathogénicité (encadré 2).

Classification des Variants Génétiques *

• **Classe 1** : **Variant bénin** : variant dont la fréquence dans la population générale (>1-5%) est supérieure à celle de la maladie et pour lequel les outils de prédiction in silico ne prédisent aucun effet sur la fonction.
• **Classe 2** : **Variant probablement bénin** : variant dont la fréquence dans la population générale est trop élevée par rapport à la fréquence du gène et son degré d'hétérogénéité allélique et pour lequel les outils de prédiction in silico ne sont pas en faveur d'un effet délétère sur la fonction.
• **Classe 3** : **Variant de signification incertaine** : Variant dont la fréquence est suffisamment faible dans la population générale pour être retenu mais pour lequel les outils de prédiction in silico ne sont pas en faveur d'un effet délétère sur la fonction ou variant dans un gène ne correspondant pas au phénotype clinique décrit dans la demande.
• **Classe 4** : **Variant probablement pathogène** : Variant de fréquence faible (<0.01%), pour lequel les outils de prédiction in silico sont tous en faveur d'un effet délétère sur la fonction, la nature du variant est en faveur d'un effet pathogène et le gène concerné est compatible avec le phénotype clinique. Toutefois, il n'a jamais été publié dans des formes familiales de la maladie avec des études de ségrégation positives (5 méioses).
• **Classe 5** : **Variant pathogène** : Variant de fréquence très faible (<0.01%), voire jamais identifié dans les populations contrôles et pour lequel les outils de prédiction in silico sont tous en faveur d'un effet délétère sur la fonction et qui a été publié avec des études de ségrégation positives (5 méioses) et ou des études fonctionnelles et qui répond au lien de causalité.

** La classification doit tenir compte aussi de la validité du gène concerné dans le contexte direct de la maladie précise concernée.*

Arguments de pathogénicité

- ❑ Bases de données de témoins (GnomAD)
- ❑ Prédiction *in silico*
- ❑ Association du gène avec la pathologie
- ❑ Homogénéité de phénotype
- ❑ Ségrégation familiale
- ❑ Etudes fonctionnelles (*in vivo, in vitro*)

Exemples d'arguments **CONTRE** la pathogénicité

- Variant fréquent dans la population générale
- Variant présent chez des individus sains de la famille du patient

Conclusions:
Le variant est bénin

Exemples d'arguments **POUR** la pathogénicité

- Variant retrouvé chez d'autres patients
- Variant absent dans la population générale
- Profil clinique concordant avec le gène suspecté

Autres: cohérence généalogique, analyses complémentaires (biochimie, imagerie médicale, etc...) concordances avec le gène suspecté,...

Conclusions:
Le variant est Pathogène

Classe 1 Non pathogène	Classe 2 Probable non pathogène	Classe 3 Signification incertaine	Classe 4 Probablement pathogène	Classe 5 Pathogène

La classification des variants peut évoluer dans le temps en fonction des connaissances. Ainsi, si les résultats sont anciens, il est préférable de refaire le point sur l'interprétation des résultats avant de tester des apparentés.
Le résultat final prend en compte la pathogénicité du variant mais aussi la validation du gène concerné, et sa fréquence, dans le contexte direct de la maladie précise concernée.

Variant de classe 5 (pathogènes) :
Les variants définis comme pathogènes (classes 5) pouvant expliquer une prédisposition à une pathologie cardiaque héréditaire peuvent être utilisés dans un contexte diagnostique et pour le conseil génétique (test génétique prédictif des apparentés, …).

Variant de classe 4 (probablement pathogènes) dans des gènes bien connus comme en lien avec le phénotype :
Le variant peut être utilisé dans un contexte diagnostique et pour le conseil génétique (test génétique prédictif des apparentés), avec une précaution cependant. Etant donné le lien de causalité légèrement moins établi, nous proposons d'associer la réalisation d'un premier bilan cardiaque (électrocardiogramme et échographie cardiaque selon les pathologies) en amont ou en parallèle du test génétique prédictif.

Nota bene : Les variants de classe 4 dans des gènes pour lesquels il y a peu de recul nécessitent d'être rediscutés avec le laboratoire en charge de l'analyse afin de définir s'il est préférable de réaliser une **analyse de co-ségrégation** avant de procéder au test génétique prédictif chez les apparentés.

Variant de signification incertaine
Dans le cas des variants de classe 3, afin de reclasser le variant en classe 2 ou classe 4, il est possible de réaliser une **analyse de co-ségrégation** familiale. L'analyse de co-ségrégation permet de déterminer si des apparentés atteints de la même pathologie sont eux aussi porteurs du variant. Ainsi, si plusieurs apparentés atteints présentent le même variant, il y aura des arguments en faveur d'une implication de ce variant dans la maladie familiale et il pourra éventuellement faire l'objet d'un reclassement afin de permettre un test génétique prédictif familial. A l'inverse, si le variant ne ségrége pas avec le phénotype, son implication dans la pathologie pourrait être exclue.

Analyse de co-ségrégation

Les analyses de co-ségrégation en vue de reclasser les nouveaux variants de signification incertaine ou réviser les variants déjà connus se font en étroite collaboration avec le laboratoire de génétique. Ces révisions sont actées au sein des généticiens moléculaires de la filière Cardiogen dans un premier temps puis la décision finale est prise après discussion collégiale en réunions de concertations pluridisciplinaires (RCP) cardiomyopathies et/ou troubles du rythme a la fois au niveau local, régional ou National pour les cas les plus complexes.

Informations clés de la consultation de génétique

- ☐ Mutation non identifiée
- ☐ Mutation identifiée

Cas index
Patient atteint d'un maladie cardiaque héréditaire

Apparenté
D'un patient décédé subitement ou d'un patient atteint d'un maladie cardiaque héréditaire

Information sur la maladie et le mode de transmission

- Recommandation dépistage cardiaque des apparentés au 1er degré
- Proposition test génétique

Test génétique | Test génétique post mortem

Rendu de résultat

Variant classe 5
DPS possible

Variant classe 4
Gène bien connu: DPS possible + 1er bilan cardiaque

Variant classe 3 & 4 (gène peu connu)
Analyse de co-ségrégation

Absence de variant (identifié ou non pathogène)
Poursuite de la surveillance des apparentés au 1er degré

Apparenté
D'un patient porteur d'un variant responsable d'une maladie cardiaque héréditaire

Couple demandeur DPN/DPI

Information sur la maladie et le mode de transmission

Proposition diagnostic génétique prédictif
- Consultation pluridisciplinaire
- Mineur: délai de réflexion

- Consultation pluridisciplinaire
- Présentation de la demande auprès d'un CPDPN

Demande acceptée

Rendu de résultat

SI DPN: Rendu de résultat

Porteur de la mutation
Poursuite de la prévention (dépistage/traitement)
DPS possible pour les apparentés au 1er degré

Fœtus porteur de la mutation
Interruption médicale de la grossesse

Non porteur de la mutation
Arrêt de la surveillance
Pas de risque de transmission à la descendance

Fœtus non porteur de la mutation
Poursuite de la grossesse

Législation encadrant le test génétique

Du fait des conséquences médicales, éthiques et psychologiques des tests génétiques, leur pratique est très encadrée :

En France, la pratique de la génétique médicale est régulée par les lois de bioéthique et ses décrets d'application. Ces textes, de nature législative et réglementaire, fixent un cadre juridique officiel qui évolue en fonction des découvertes scientifiques et des réflexions éthiques.

L'examen génétique **ne peut être réalisé qu'à des fins médicales, judiciaires ou de recherche scientifique**, et ce uniquement dans des laboratoires autorisés. Cette pratique est notamment encadrée par les articles 16-10 à 16-13 du code civil.

Lorsque l'examen est réalisé avec une finalité médicale :
• Il **se fait toujours avec l'accord de la personne** concernée, ou de ses représentants s'il s'agit d'un mineur ou en cas de test post mortem. Le consentement exprès de la personne doit être recueilli par écrit préalablement à la réalisation de l'examen, après qu'elle ait été dûment informée de sa nature et de sa finalité. Il est révocable sans forme et à tout moment.
• La personne **peut refuser de connaître le résultat de son examen** génétique.
• La personne est **tenue d'informer les membres de sa famille** en cas de découverte d'une anomalie génétique grave susceptible de mesures de prévention, de conseil génétique ou de soins.

L'arrêté du 27 mai 2013 précise les règles de bonnes pratiques applicables à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales :
• Il précise **qui peut prescrire un examen génétique** et pour quelles raisons.
• Il énonce **quelles sont les informations que doit recevoir le patient** en consultation et comment son consentement est recueilli.
• Il explique **dans quelles conditions le résultat de l'examen doit être annoncé** au patient et le complément d'informations donné à ce moment-là.

Coordonnées utiles

• Le site internet de la **Filière Cardiogen** www.filiere-cardiogen.fr : il comporte diverses informations ou documents dont les coordonnées des centres experts en France.
• **Le Centre de Ressources Psychologiques** : vous pouvez contacter une psychologue de la Filière Cardiogen pour toutes questions sur l'accompagnement psychologique ou conseils d'orientation, par mail à « psy.cardiogen.psl@aphp.fr »,
• **Associations de patients rattachées à la filière nationale de santé CARDIOGEN** : http://www.filiere-cardiogen.fr/public/qui-sommes-nous/association-de-patients-bis/
• **Association des porteurs de défibrillateur cardiaque** : www.apodec.fr/

Principales références

Cécile ACQUAVIVA-BOURDAIN, et al. Homogénéisation de l'interprétation de variants de séquence générés par les analyses en NGS. Groupe de Travail du Réseau NGS- Diag. 2021.
https://anpgm.fr/media/documents/BP-NGSDiag_001_Interpretation_Variants_v2.pdf

Règles de bonnes pratiques en génétique constitutionnelle à des fins médicales (Hors diagnostic prénatal), HAS, Agence de biomédecine. 2013.
https://www.has-sante.fr/jcms/c_1360718/fr/regles-de-bonnes-pratiques-en-genetique-constitutionnelle-a-des-fins-medicales-hors-diagnostic-prenatal

Arthur A M Wilde, et al. European Heart Rhythm Association (EHRA)/Heart Rhythm Society (HRS)/Asia Pacific Heart Rhythm Society (APHRS)/Latin American Heart Rhythm Society (LAHRS) Expert Consensus Statement on the state of genetic testing for cardiac diseases. 2022.
https://doi.org/10.1093/europace/euac030

Rédacteurs & relecteurs

Rédacteurs :
Pascale RICHARD (Biologiste Moléculaire à l'Hôpital Pitié Salpêtrière, Paris), Aurélien PALMYRE (Conseiller en génétique à Boulogne Billancourt/Paris), Marie MASSIER (Interne en Génétique Clinique, Hôpital Pitié Salpêtrière, Paris)

Relecteurs :
Philippe Charron (Cardio-généticien, Paris), Emilie CONSOLINO (Conseillère en génétique, Marseille), Caroline ROORYCK-THAMBO (Médecin Généticienne, Bordeaux) et Nicolas PIRIOU (Cardiologue, Nantes)

Date de diffusion : Mai 2024

cardiogen
filière nationale de santé
maladies cardiaques héréditaires ou rares

La Filière Nationale de Santé Maladies Rares CARDIOGEN regroupe tous les acteurs de la prise en charge des maladies cardiaques héréditaires ou rares.

Ces missions sont :

- Améliorer la prise en charge des patients
- Développer la recherche
- Développer la formation et l'information

Dans le cadre de l'amélioration de la prise en charge des patients, la filière a pour objectif, entre autres, de diffuser auprès de la communauté cardiologique les bonnes pratiques de prise en charge des maladies cardiaques héréditaires ou rares, fondées sur les recommandations internationales existantes et sur l'avis d'experts de la filière. C'est pourquoi un programme de documents « consensus d'experts » a été défini au sein de la filière.

Pour plus d'informations

Coordination Pr. Philippe Charron
CHU Pitié Salpêtrière
47-83 Bd de l'Hôpital,
75013 Paris

01 42 16 12 88
contact@filiere-cardiogen.fr
www.filiere-cardiogen.fr