

Pas de brève AFM

Brève AIM

<https://www.institut-myologie.org/2020/11/16/une-enquete-europeenne-sur-les-pratiques-de-diagnostic-genetique-dans-les-mnm/>

Une enquête européenne sur les pratiques de diagnostic génétique dans les maladies neuromusculaires

Les maladies neuromusculaires constituent un ensemble très hétérogène de pathologies dont une bonne partie est génétiquement déterminée. L'inventaire des gènes les gouvernant n'est pas encore complètement achevé mais les découvertes qui en découlent ont permis la mise au point de tests génétiques en routine, à la fois à visée diagnostique mais aussi dans le cadre d'un conseil génétique individuel ou d'un dépistage à plus grande échelle. Dans le contexte de la médecine personnalisée, ces tests revêtent une importance de plus en plus grande.

Un article publié en septembre 2020 dresse un état des lieux des pratiques et problématiques des laboratoires impliqués dans ces activités au sein du réseau européen d'excellence neuromusculaire (Euro-NMD), lequel compte 61 établissements de santé (HCP) répartis sur 21 pays européens. Il s'agit d'une plateforme labellisée et financée par la Commission Européenne où la voix des patients, eux-mêmes associés à la gouvernance, compte également beaucoup. Neuf HCP sur dix ont répondu à une enquête en ligne (comportant dix-sept items et ciblant préférentiellement la myopathie de Duchenne, l'amyotrophie spinale proximale liée à *SMN1*, les myopathies des ceintures, la maladie de Pompe et la neuropathie amyloïde familiale) qui a fait apparaître : une utilisation, maintenant bien établie dans la très grande majorité des laboratoires, des nouvelles technologies telles que le séquençage à haut débit (NGS), mais a contrario, un manque de standardisation des méthodes et des algorithmes, parfois même à l'intérieur d'un même pays. La question du remboursement de ce type de tests représente également pour beaucoup un souci quotidien. Ces éléments vont sans doute aider le réseau Euro-NMD à définir des actions qui seront autant de pistes d'amélioration.

Source

[Genetic testing offer for inherited neuromuscular diseases within the EURO-NMD reference network: A European survey study](#)

B Peterlin, F Gualandi, A Maver et al.

PLoS One. 2020 (Septembre). 5(9):e0239329.