



SYNLAB

# L'AVENIR EST ICI

**Diagnostic génétique**  
pour votre pratique quotidienne

## GÉNÉTIQUE MÉDICALE

La médecine génétique est accessible à tous

Elle peut être proposée à **une personne, un couple** et/ou une **famille entière**. La génétique médicale évalue le risque d'apparition ou de récurrence d'un trouble, d'un cancer et/ou d'une malformation.



1 > POUR UNE PERSONNE 2 > POUR UN COUPLE 3 > POUR UNE FAMILLE

Les tests génétiques font partie des outils les plus puissants pour un diagnostic et un traitement précis.

### Les tests génétiques sont un puissant outil de diagnostic et de prévention

PRÉDISPOSITIONS GÉNÉTIQUES HÉRÉDITAIRES	DIAGNOSTIC TARDIF OU PEU CLAIR	TROUBLES GÉNÉTIQUES RARES ET COURANTS
<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ Antécédents familiaux de <b>cancers</b>, en particulier à apparition précoce, par ex. le cancer du sein et/ou des ovaires</li> <li>✓ Risque de développer une <b>maladie génétique</b> présente dans la famille (par ex. l'hémochromatose)</li> <li>✓ Couples ou personnes craignant <b>de transmettre une maladie génétique</b> à leurs futurs <b>enfants</b></li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ Le diagnostic est un problème majeur pour de nombreuses personnes atteintes de <b>maladies rares</b>: <ul style="list-style-type: none"> <li>- Près de la moitié doivent attendre plus d'un an avant d'obtenir un diagnostic correct</li> <li>- Parmi elles, 1 personne sur 5 attend plus de 5 ans</li> <li>- 1 personne sur 8 attend plus de 10 ans</li> </ul> </li> <li>✓ L'utilisation de panels de tests génétiques peut raccourcir le périple nécessaire à la pose du diagnostic</li> <li>✓ Un diagnostic approprié pour une <b>affection précédemment mal diagnostiquée</b></li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ <b>Signes ou symptômes cliniques chez un nouveau-né</b>, évocateurs d'une éventuelle maladie monogénique grave</li> <li>✓ Couples touchés par des <b>troubles de la reproduction</b> (infertilité masculine ou féminine, fausses couches récurrentes)</li> </ul>

LA MÉDECINE  
GÉNÉTIQUE  
est désormais  
accessible  
à **TOUS !**

NOUS AVONS SUSCITÉ VOTRE INTÉRÊT ? > Envoyez-nous un e-mail à [genetics.ch@synlab.com](mailto:genetics.ch@synlab.com).

# L'AVENIR DE LA MÉDECINE, DÉSORMAIS DISPONIBLE

Pour toutes les branches de la médecine

Jusqu'à récemment, le diagnostic génétique était considéré comme un outil exotique pour le futur, réservé aux seules universités et institutions de recherche. Pourtant aujourd'hui, **les tests génétiques sont bien ancrés dans les diagnostics de routine**, tant pour les affections relativement «simples» et courantes (hémochromatose, intolérance primaire au lactose) que pour **la vaste gamme de maladies monogéniques**, dans toutes les branches de la médecine. Des technologies de pointe, des conseils et un soutien d'experts sont à la disposition des médecins et des spécialistes médicaux dans le monde entier.

## LE POUVOIR ENTRE VOS MAINS

Pourquoi des tests génétiques?

Les tests génétiques sont devenus l'un des outils les plus puissants dont disposent les prestataires de soins de santé. Ils fournissent **un diagnostic précis, des résultats exploitables et apportent de la clarté dans toutes les spécialités médicales**. Le test génétique est un outil fondamental et de routine pour le diagnostic et l'identification des options thérapeutiques les plus appropriées pour vos patients et leurs proches. Ces tests permettent de:

1	ÉTABLIR OU EXCLURE UN DIAGNOSTIC DE MALADIE GÉNÉTIQUE	par ex. la fièvre méditerranéenne familiale (FMF)
2	IDENTIFIER UNE MALADIE HÉRÉDITAIRE RARE CHEZ UN PATIENT	par ex. le syndrome d'Ehlers-Danlos (panel de gènes)
3	FOURNIR DES INFORMATIONS DE PRONOSTIC	par ex., la thrombophilie héréditaire (facteur V Leiden, facteur II)
4	IDENTIFIER LES PERSONNES EN BONNE SANTÉ QUI RISQUENT DE DÉVELOPPER UNE MALADIE GRAVE	par ex., l'arythmie cardiaque héréditaire (panels de gènes avec une large couverture)
5	DÉTERMINER LE MEILLEUR TRAITEMENT ET/OU LA MEILLEURE SURVEILLANCE POUR LES PATIENTS	par ex. le cancer du pancréas familial (panel de gènes)
6	IDENTIFIER LES AUTRES MEMBRES DE LA FAMILLE QUI PRÉSENTENT UN RISQUE DE DÉVELOPPER UNE MALADIE	par ex. cancer du côlon héréditaire non polyposique / syndrome de Lynch (panel de gènes)
7	DÉTERMINER LE RISQUE DE TRANSMISSION D'UNE MALADIE GÉNÉTIQUE AUX FUTURS ENFANTS	par ex. le syndrome de l'X fragile (FMR1)
8	PERMETTRE DE FAIRE DES CHOIX DE PROCRÉATION PAR LE BIAIS DE TESTS DE PORTEURS, DE TESTS PRÉIMPLANTAIRES OU DU DIAGNOSTIC PRÉNATAL	par ex. la bêta-thalassémie (HBB)



TÉMOIGNAGES DE NOS LABORATOIRES

### ÉTUDE DE CAS 1 TOUT TYPE DE TEST

Mark (47 ans) souffre **d'épistaxis depuis l'adolescence**, en présence d'une téglangiectasie cutanée de la muqueuse nasale. Il a eu des angiomes cutanés faciaux diffus, a présenté une embolie pulmonaire à l'âge de 40 ans et a **été traité pour une hypertension artérielle**. Sa mère, âgée de 70 ans, qui a récemment subi un AVC, a également des antécédents de longue date d'épistaxis sporadique.

Son interniste a demandé **un test génétique pour confirmer ou exclure la maladie de Rendu-Osler** (téglangiectasie hémorragique héréditaire, THH). **Un panel de 4 gènes a été analysé, révélant un variant du gène ACVRL1 à l'origine de la maladie et confirmant le diagnostic de THH de type 2**. La même variante a été identifiée chez la mère de Mark, en concordance avec la transmission dominante de THH2.

Sur la base d'un diagnostic confirmé, la famille peut désormais être suivie conformément aux directives internationales de traitement de la THH.

## ” TÉMOIGNAGES DE NOS LABORATOIRES

### ÉTUDE DE CAS 2 PARTOUT

Antonia, 31 ans, a été admise au service des urgences pour être réanimée après **un épisode de mort imminente**. Son oncle est mort jeune après un épisode similaire. Antonia a un fils de 8 ans. Le cardiologue a observé la grande taille d'Antonia et l'arachnodactylie et a demandé **un panel de tests NGS pour le dépistage du syndrome de Marfan et des syndromes associés**.

Un **variant pathogène** du gène **FBN1** a été détecté, confirmant le diagnostic de **syndrome de Marfan autosomique dominant** et permettant un schéma de suivi et de prévention adapté.

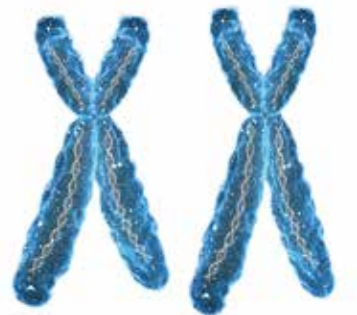
Le résultat positif du test génétique a **fourni un diagnostic précis** et a ouvert la voie au **conseil génétique et aux tests génétiques ciblés pour le fils d'Antonia et les parents à risque**. Cela permet de prendre des mesures concrètes en cas d'affection potentiellement mortelle et de faire des choix de reproduction éclairés, dont un diagnostic préimplantatoire ou prénatal éventuel.

## QUE SONT LES TESTS GÉNÉTIQUES ?

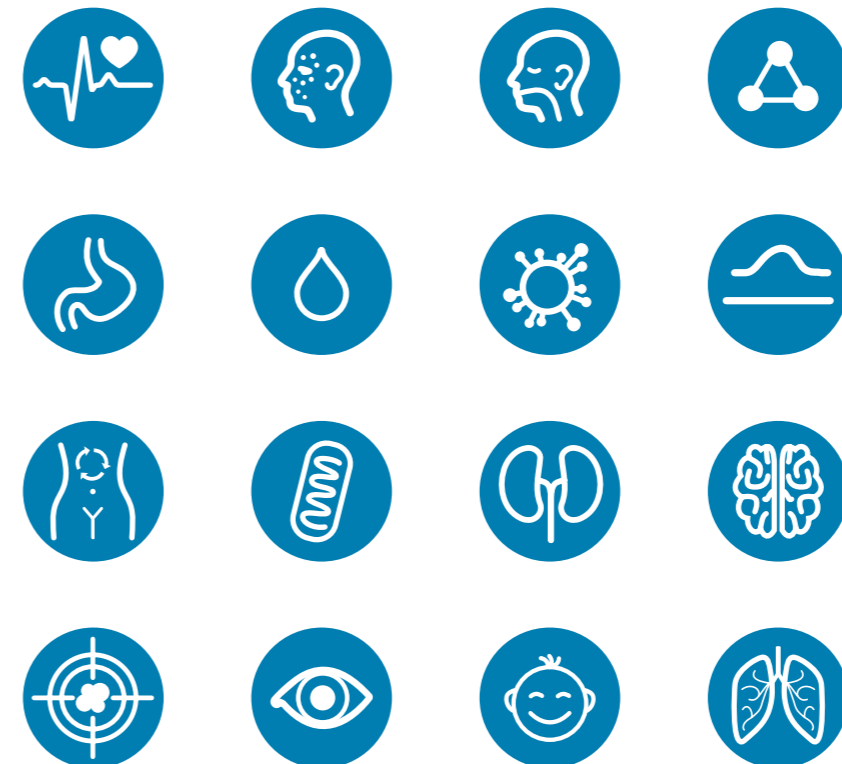
Les tests génétiques permettent d'identifier ou d'exclure des pathologies d'origine génétique spécifiques, des maladies courantes aux maladies ultrarares.

Les tests génétiques **comprennent les tests chromosomiques** tels que le caryotypage ou l'analyse avec la technologie des biopuces, **les tests biochimiques** en particulier pour les troubles métaboliques innés et le sujet actuel: **les tests de génétique moléculaire** (ou tests «ADN»). Ceux-ci utilisent de multiples technologies pour déterminer la séquence et l'organisation de régions spécifiquement ciblées - les quelque 2% du génome humain qui codent les gènes. Le test spécifique à utiliser est choisi en fonction du contexte clinique et de la question de savoir s'il faut analyser un nucléotide de l'ensemble du génome (par exemple, dans l'anémie falciforme), un gène (dans la mucoviscidose) ou l'exome entier (dans les syndromes neurologiques complexes). L'objectif est toujours le même: **se servir des technologies pour fournir aux cliniciens et aux patients des résultats et des diagnostics précis, pertinents et rentables**.

Les tests génétiques peuvent fournir aux cliniciens et aux patients des résultats et des diagnostics précis, pertinents et rentables.



→ Une gamme de tests génétiques pour toutes les spécialités



CARDIOLOGIE  
DERMATOLOGIE  
OTO-RHINO-LARYNGOLOGIE  
ENDOCRINOLOGIE  
GASTROENTÉROLOGIE  
GYNÉCOLOGIE  
HÉMATOLOGIE  
IMMUNOLOGIE  
MÉDECINE INTERNE  
MALFORMATIONS  
TROUBLES MÉTABOLIQUES  
MALADIES MITOCHONDRIALES  
NÉPHROLOGIE  
NEUROLOGIE  
ONCOLOGIE  
OPHTHALMOLOGIE  
PÉDIATRIE  
PNEUMOLOGIE  
RHUMATOLOGIE

# COMMENT DÉBUTER AVEC LES TESTS GÉNÉTIQUES?

Un soutien d'experts disponible partout dans le monde

Les experts en génétique de SYNLAB sont là pour soutenir et guider les professionnels de la santé dans le monde complexe des tests de génétique médicale.

**SYNLAB propose** non seulement des tests génétiques de pointe, mais aussi **un service complet** allant de la consultation et du soutien aux médecins généralistes et spécialistes, en passant par le conseil génétique pour les patients jusqu'au soutien et au suivi des membres de leur famille. Votre expérience en tant que professionnel de la santé est importante pour nous, c'est pourquoi nous nous appuyons sur nos experts, nos conseillers et notre réseau mondial de laboratoires pour garantir un soutien souple et efficace depuis la simple question au résultat et bien au-delà.

Les tests génétiques sont aujourd'hui bien ancrés dans les diagnostics de routine.

NOUS AVONS SUSCITÉ VOTRE INTÉRÊT ?  
Envoyez-nous un e-mail à [genetics.ch@synlab.com](mailto:genetics.ch@synlab.com).

## 1 Consultation génétique avant le test

Nos experts et conseillers en génétique sont à la disposition **des** médecins généralistes, des médecins spécialistes et des autres professionnels de la santé pour répondre à leurs questions et les conseiller **sur les tests génétiques**.

Le conseil génétique est effectué par **un médecin qualifié** ou un **conseiller en génétique spécialisé**, généralement à la demande du médecin traitant. Au cours de cette consultation, le conseiller en génétique **interrogera le patient sur ses antécédents personnels et familiaux** afin d'établir l'arbre généalogique exact du patient. C'est l'outil de base du conseil génétique, qui permet de comprendre le contexte personnel et familial et fournit des informations importantes sur l'état de santé actuel et antérieur. Il lui permet également de savoir si l'affection en question est **potentiellement d'origine génétique** ou si elle peut être attribuable à une autre cause (environnement, mode de vie, etc.). Si l'examen de l'arbre généalogique évoque une prédisposition héréditaire potentielle, et en fonction de la pathologie suspectée, le conseiller en génétique peut recommander la réalisation d'un test génétique et discuter des implications potentielles des résultats pour le patient et pour les autres membres de sa famille. Le rapport de cette consultation, ainsi que les tests recommandés, seront envoyés au médecin traitant qui décidera s'il convient ou non de poursuivre l'analyse recommandée.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Les informations peuvent varier en fonction de la pratique locale et des préférences du clinicien.

### SYNLAB LE PROCESSUS DE TESTS GÉNÉTIQUES



Consultation clinique



Conseil génétique



Prélèvement sanguin



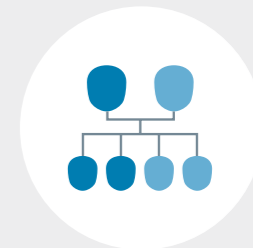
Tests génétiques



Rapport



Conseil



Tests familiaux

CLINICIEN →

← CLINICIEN

EXPERTS EN GÉNÉTIQUE

LABORATOIRES D'EXPERTISE

EXPERTS EN GÉNÉTIQUE

## 2 Prélèvement sanguin

Notre réseau international de laboratoires, de cliniques et de centres de prélèvements assure un **service rapide et accessible pour les prélèvements sanguins**. Une fois les échantillons prélevés, ils sont transportés au laboratoire de tests génétiques.

## 3 Tests génétiques

Le choix d'un test génétique est essentiel pour fournir efficacement un résultat précis et utile.

Les experts de SYNLAB peuvent **vous aider à choisir le test le plus approprié**, du test ciblant une seule mutation au séquençage d'exomes entiers. En particulier, la technologie de pointe actuelle de séquençage de nouvelle génération (NGS) permet un diagnostic rapide et rentable des maladies rares. **Dans de nombreuses situations, le test génétique est la seule solution** pour éviter un parcours qui peut souvent durer des années avant l'obtention d'un diagnostic.

**i** Pour **plus d'informations** sur notre large gamme de panels et les tests disponibles dans votre domaine de spécialité, veuillez nous contacter par e-mail.

## 4 Rapport

Le rapport final présente non seulement **les résultats du test**, mais aussi une interprétation d'expert **qui explique l'implication des résultats dans le contexte de la situation individuelle du patient**. Le cas échéant, le rapport peut suggérer des directives d'examen ou de référence supplémentaires pour aider le clinicien à définir les prochaines étapes de la surveillance ou du traitement d'un patient, et recommander également un suivi familial approprié.



Scannez le code QR pour voir notre exemple de rapport complet.

## 5 Conseil génétique après le test

Après avoir reçu les résultats d'une analyse génétique, nos généticiens peuvent **fournir des explications claires sur les aspects génétiques au médecin traitant**, au patient et/ou aux autres membres de sa famille. Les experts et conseillers en génétique ont pour rôle de **soutenir le médecin traitant** et les consultations après le test suivent généralement l'un des deux scénarios courants:

**SOIT** Le médecin **oriente le patient/couple vers un conseiller en génétique** pour une explication des implications génétiques pour lui-même et pour les autres membres de sa famille. Le conseiller peut recommander un test pour les personnes qui semblent être à risque.

**OU** L'expert **ou le conseiller en génétique discute avec le médecin référent** afin de l'aider à interpréter le rapport et à recommander les prochaines étapes du processus génétique.

## ” TÉMOIGNAGES DE NOS LABORATOIRES

### ÉTUDE DE CAS 3 À TOUT MOMENT

Au cours de leur première grossesse, à huit semaines, Piotr et Katerina ont informé leur gynécologue que **le frère de Piotr était mort peu après sa naissance du syndrome de Smith-Lemli-Opitz (SLO)**, une maladie génétique qui associe malformations congénitales, retard de croissance et déficit intellectuel. En supposant que le diagnostic était exact (il n'a **jamais été confirmé par des tests moléculaires**), il y avait un risque d'environ 1/600 que l'enfant soit atteint. Ce risque n'était pas acceptable pour le couple et ils ont demandé un diagnostic prénatal et/ou des tests génétiques.

Le généticien a expliqué qu'un test biochimique pouvait être utilisé pour le diagnostic prénatal à chaque grossesse, mais que des tests génétiques permettraient de déterminer une fois pour toutes si le couple était à risque. Piotr a demandé le séquençage du gène incriminé, **le gène DHCR7, et le résultat normal a indiqué que le risque d'avoir un enfant atteint de SLO était extrêmement faible (1/20 000)**.

## QUEL TYPE DE TEST GÉNÉTIQUE CHOISIR ?

Une gamme complète de tests génétiques

SYNLAB propose une **gamme complète de tests génétiques** pour vous assurer **le soutien diagnostique dont vous avez besoin** et donner à vos patients les réponses qu'ils recherchent - quelle que soit la situation. Nos experts en génétique sont **à votre disposition** pour vous aider dans le choix du test le plus approprié ou même pour développer des panels personnalisés pour votre patient.

	QUAND ?	EXEMPLES
VARIANT CIBLÉ	<ul style="list-style-type: none"> <li>Diagnostic ou test pour détecter les porteurs de variants de gènes courants ou connus issus de mutations fondatrices.</li> <li>Confirmation des résultats d'un laboratoire de recherche ou d'analyses génétiques proposées directement au consommateur («tests via Internet»).</li> <li>Préparation aux tests préimplantatoires ou prénatals.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Trois variants du gène BRCA1/2 courants chez les Juifs ashkénazes.</li> <li>Mutation fondatrice du gène AIRE chez des patients finlandais atteints d'APECED.</li> <li>Variant rare du gène NDRG1 responsable d'une neuropathie très répandue chez les Roms.</li> </ul>
MONOGÉNIQUE	<ul style="list-style-type: none"> <li>Confirmation diagnostique d'une forte suspicion d'une maladie génétique spécifique.</li> <li>Test pour détecter des porteurs au sein d'un couple dans lequel l'un des partenaires est un porteur connu d'un variant génétique particulier.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Épisodes fébriles récurrents avec douleurs abdominales, arthrite, inflammation: Séquençage du gène MEFV pour rechercher la fièvre méditerranéenne familiale.</li> <li>Homme porteur d'un variant responsable de la mucoviscidose; sa partenaire demande un test du gène CFTR pour déterminer le risque d'avoir un enfant atteint.</li> </ul>
PANEL	<ul style="list-style-type: none"> <li>Clarification de diagnostic: Votre patient a un diagnostic clinique connu ou suspecté et les gènes responsables sont bien décrits et disponibles dans l'un de nos panels de gènes.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Patient atteint d'un anévrisme de l'aorte thoracique et présentant des antécédents familiaux suggestifs: test d'un panel de 52 gènes impliqués dans l'anévrisme aortique associé à des formes syndromiques et isolées.</li> </ul>
SÉQUENÇAGE DE L'EXOME ENTIER (WES)	<p>Votre patient non diagnostiqué présente les caractéristiques suivantes:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>un phénotype complexe avec de multiples diagnostics différentiels.</li> <li>une maladie génétiquement hétérogène.</li> <li>une maladie génétique suspectée, mais il n'existe pas de test génétique spécifique.</li> <li>lorsque les tests génétiques précédents n'ont pas permis de clarifier le diagnostic.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Le WES est progressivement recommandé comme diagnostic de première ligne dans les cas de maladies rares sans diagnostic différentiel clair afin d'accélérer et de faciliter les soins médicaux individualisés.</li> <li>Le WES peut être effectué sur le patient index seulement, mais nous recommandons de tester des «trios» comprenant les deux parents, afin d'améliorer la caractérisation et l'interprétation des variants.</li> </ul>
DIAGNOSTIC PRÉIMPLANTAIRE OU PRÉNATAL	<p>Couple à haut risque de transmettre une maladie génétique grave à sa progéniture:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>après avoir eu un enfant atteint.</li> <li>sur la base des antécédents familiaux.</li> <li>après un résultat positif pour le test de dépistage de porteurs.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Couple ayant perdu son premier enfant atteint d'amyotrophie spinale (SMA, SMN1).</li> <li>Couple détecté comme porteur de la maladie de Tay-Sachs (HEXA) après un dépistage étendu.</li> </ul>

## POURQUOI CHOISIR SYNLAB ?

Une technologie génétique de pointe et une expertise médicale combinées à des rapports et un soutien complets

RÉSULTATS RAPIDES ET DE QUALITÉ DIAGNOSTIQUE



ACCÈS À UNE GAMME COMPLÈTE DE TESTS GÉNÉTIQUES, DU NUCLÉOTIDE SEUL À L'EXOME ENTIER

## UN VASTE RÉSEAU DE LABORATOIRES D'EXPERTS

Nous vous proposons des services de diagnostic génétique **rapides, fiables et à la pointe du secteur**, partout et à tout moment

- 1 SYNLAB MVZ Humane Genetik München
- 2 SYNLAB MVZ Humangenetik Mannheim
- 3 SYNLAB Oncoscreen Jena
- 4 SYNLAB Italia, Castenedolo
- 5 SYNLAB Budapest Molecular Diagnostic Laboratory
- 6 SYNLAB Madrid
- 7 SYNLAB Barcelona
- 8 **SYNLAB Lausanne** 🇨🇭
- 9 SYNLABHEALTH Genética Médica, Porto
- 10 SYNLAB Alpigène, Lyon
- 11 SYNLAB MVZ Freiburg
- 12 **SYNLAB Bioggio** 🇨🇭
- 13 SYNLAB Genetik, Ankara



## À propos du groupe SYNLAB

Le Groupe SYNLAB est le fournisseur leader de services de diagnostic médical en Europe. SYNLAB offre une palette complète de diagnostics médicaux innovants et fiables pour les patients et les médecins praticiens.

Fournissant des services de très haut niveau au sein du secteur, SYNLAB est le partenaire de choix pour les professionnels de la santé.

SYNLAB opère dans plus de 36 pays sur quatre continents et occupe des positions de leader sur la plupart des marchés. Plus de 20 000 employés contribuent quotidiennement au succès du Groupe dans le monde entier.

SYNLAB effectue 500 millions de tests de laboratoire chaque année.

**Vous trouverez de plus amples informations à l'adresse [www.synlab.com](http://www.synlab.com)**

## CONTACTS SYNLAB Suisse

**SYNLAB Suisse SA**  
Département Génétique  
Chemin d'Entre-Bois 21  
1018 Lausanne  
Suisse

**Pour plus d'informations, veuillez contacter [genetics.ch@synlab.com](mailto:genetics.ch@synlab.com)**

Nos experts (médecin généticien et/ou biologiste FAMH spécialisé en génétique médicale), offrent une consultation génétique en italien, français, allemand ou anglais.





**SYNLAB Suisse SA**

Sternmatt 6  
6010 Kriens  
Schweiz

[www.synlab.ch](http://www.synlab.ch)

© 2021 SYNLAB Suisse SA. Tous droits réservés. Nous déclinons toute responsabilité pour d'éventuels oublis, erreurs ou prix inexacts dans la mesure maximale autorisée par la loi. Les tests, les illustrations et les contenus sont sujets à des droits d'auteur de SYNLAB Suisse SA.

Édition 05/2021