

RCP — Hypertension Artérielle Monogénique du Sujet Jeune

Accès au séquençage du Génome

• Réunion nationale · distancielle · tous les 2 mois

FRANCE MEDECINE
GENOMIQUE 2025



ORKID
FILIÈRE ORPHAN
KIDNEY
DISEASES

FIRENDO
FILIÈRE MALADIES RARES ENDOCRINIENNES

Votre patient jeune est hypertendu sans cause secondaire retrouvée ?
Une origine génétique est **peut-être en cause**.

LA RCP

Cette **RCP nationale** discute vos cas complexes et statue sur l'indication d'un séquençage génomique. Elle cible les patients adultes et pédiatriques dont l'**HTA a débuté avant 40 ans**, après exclusion des causes secondaires classiques.

CRITÈRES D'ÉLIGIBILITÉ — LES 3 DOIVENT ÊTRE RÉUNIS

1 Prérequis généraux

- ✓ HTA débutant avant 40 ans
- ✓ Confirmée par MAPA ou automesure
- ✓ Causes secondaires classiques écartées

2 Biologie & phénotype

≥ 1 ÉLÉMENT PARI :

- ✓ Hyperaldostérionisme primaire < 30 ans
- ✓ Rénine élevée (sans MRC ni sténose)
- ✓ Pseudo-hyperaldo (K⁺ ↓, rénine ↓, aldo ↓)
- ✓ Hypo- ou hyperkaliémie inexpliquée
- ✓ HTA résistante ≥ 3 antihypertenseurs

3 Histoire familiale ou mutation de novo

ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX

- ✓ HTA précoce (<40 ans) ou sévère chez un apparenté du 1^{er} degré
- ✓ Événement cardiovasculaire avant 60 ans

MUTATION DE NOVO

- ✓ **Phénotype très évocateur, même sans antécédents familiaux**

COMMENT RÉFÉRER VOTRE PATIENT ?

1

Évaluer l'éligibilité

Les 3 critères ci-dessus servent de guide pour identifier les candidats.

2

Préparer un PowerPoint

2 diapositives :

1. Vérification des critères d'éligibilité et présence d'apparentés prélevables le cas échéant
2. Histoire clinique simple

3

Envoyer le dossier

Pour inscription à la prochaine séance :

- sebastien.rubin@chu-bordeaux.fr
- marguerite.hureaux@aphp.fr

ANALYSE EN TRIO

Précisez si les **deux parents biologiques** sont disponibles pour un prélèvement. Une analyse en trio (patient + ses deux parents) **renforce considérablement la puissance du séquençage génomique**. Mentionnez également la disponibilité des autres apparentés.

Un doute sur l'éligibilité ? Les critères sont un guide, pas une barrière. N'hésitez pas à nous contacter — certains cas atypiques peuvent également être soumis à la RCP pour discussion collégiale.

RÉFÉRENTS NATIONAUX DE LA RCP

CLINICIEN RÉFÉRENT

Pr Sébastien Rubin

Néphrologue – Hypertension Artérielle
CHU de Bordeaux

sebastien.rubin@chu-bordeaux.fr

BIOLOGISTE RÉFÉRENTE

Dr Marguerite Hureaux

Généticienne
HEGP – APHP

marguerite.hureaux@aphp.fr