



Test génétique pour l'hypercholestérolémie familiale : recommandation

Recommandation finale

Santé Ontario, en fonction des directives du Comité consultatif ontarien des technologies de la santé, recommande un financement public pour :

- Le test génétique pour l'hypercholestérolémie familiale chez les personnes soupçonnées d'être atteintes de ce trouble génétique ou chez les personnes ayant reçu un diagnostic positif selon les critères de diagnostic acceptés (c.-à-d. Société canadienne de cardiologie, Simon Broome Register ou Dutch Lipid Clinics Network)
- Le dépistage génétique en cascade de l'hypercholestérolémie familiale chez les personnes qui choisissent de se soumettre au dépistage et qui sont des parents biologiques de personnes ayant reçu un diagnostic génétiquement confirmé d'hypercholestérolémie familiale

Raison de la recommandation

Le Comité consultatif ontarien des technologies de la santé a étudié les conclusions de l'évaluation de la technologie de la santé¹ et la recommandation d'un sous-comité, le Comité consultatif de dépistage génétique.

Le Comité consultatif ontarien des technologies de la santé a formulé sa recommandation après avoir examiné les données cliniques et économiques, ainsi que les préférences et les valeurs des patients. Les données cliniques confirment que les personnes ayant reçu un diagnostic génétiquement confirmé d'hypercholestérolémie familiale (HF) peuvent avoir une utilisation accrue des traitements hypocholestérolémiants et avoir des taux sanguins de cholestérol total et de cholestérol LDL inférieurs, probablement en raison de changements de traitement ou d'une meilleure observance du traitement. De plus, le dépistage génétique en cascade de l'HF peut aider à identifier les personnes risquant d'être atteintes d'une maladie cardiovasculaire.

Les données économiques soutiennent que le test génétique pour l'HF est rentable pour les personnes soupçonnées d'être atteintes ou cliniquement confirmées comme étant atteintes d'HF. Alors que le dépistage en cascade génétique et lipidique sont tous les deux rentables par rapport à l'absence de dépistage, le comité a penché en faveur du dépistage en cascade génétique en raison de sa précision accrue. Le dépistage génétique de l'HF chez les personnes soupçonnées d'être

atteintes ou cliniquement confirmées comme étant atteintes d'HF entraînerait probablement des économies de coûts pour la province. Bien que la province engage probablement des coûts supplémentaires pour financer publiquement les tests de dépistage génétique en cascade pour les parents biologiques, le comité a reconnu le potentiel d'économies de coûts pour la province en cas de si une réduction des maladies cardiovasculaires chez les personnes dépistées.

Les données concernant les préférences et les valeurs des patients montrent que les personnes ayant un taux de cholestérol élevé perçoivent les effets positifs d'un diagnostic génétiquement confirmé d'HF sur (1) leur prise en charge médicale et (2) leur capacité à aviser les membres de leur famille, qui ont alors la possibilité de découvrir leurs propres statuts d'HF, grâce au dépistage génétique en cascade. De même, la confirmation génétique qu'une personne n'est pas atteinte d'HF est également un avantage perçu du test. Cependant, le désir individuel d'autonomie et de confidentialité est une considération importante dans la mise en œuvre du dépistage génétique en cascade, et le choix d'une personne de se soumettre au dépistage devrait guider la pratique.

Déterminants décisionnels pour test génétique pour l'hypercholestérolémie familiale

Avantage clinique global

Efficacité

Dans quelle mesure la technologie de la santé / l'intervention sera-t-elle efficace (en tenant compte des variabilités éventuelles)?

Le test génétique est susceptible d'améliorer quatre résultats mesurant le changement de traitement (augmentation de la dose de statine, initiation d'un traitement par statine, association de l'ézétimibe à un traitement contre l'excès de cholestérol LDL existant et absence de traitement par des médicaments hypocholestérolémiants), et sont susceptibles d'entraîner une réduction du taux sanguin de cholestérol LDL et du taux de cholestérol total (NIVEAU : modéré). En outre, cela peut entraîner une modification du schéma thérapeutique et une utilisation accrue des schémas thérapeutiques hypocholestérolémiants ; ils peuvent également permettre d'atteindre les cibles de cholestérol LDL après l'utilisation de médicaments hypocholestérolémiants (NIVEAU : bas).

Sécurité

Dans quelle mesure la technologie de la santé / l'intervention est-elle sûre?

Le test génétique pour l'HF nécessite un test sanguin. Les tests sanguins sont associés à des effets préjudiciables minimes, voire inexistantes. Le dépistage génétique de l'HF fournit des renseignements à une personne sur son risque d'être atteinte d'une maladie cardiovasculaire. Ces renseignements peuvent être utiles à certaines personnes. Cela peut aussi causer de l'anxiété chez certaines personnes.

Charge de la maladie

Quelle est la taille probable de la charge de maladie associée à cette technologie / intervention en matière de santé?

Environ 1 Canadien sur 250 est atteint de la forme hétérozygote de l'HF. L'HF peut augmenter le risque de maladie cardiovasculaire (c'est-à-dire crise cardiaque ou accident vasculaire cérébral, voire décès prématuré).

Besoin

Quelle est l'importance du besoin pour cette technologie de la santé / intervention?

L'HF est sous-diagnostiquée et sous-traitée au Canada. Une confirmation génétique de l'HF peut soutenir un traitement par inhibiteurs de PCSK9 financés par des fonds publics.

Préférences et vie privée des patients

Préférences et valeurs des patients

Les patients ont-ils des préférences, des valeurs ou des besoins spécifiques associés au problème de santé ou à la technologie de la santé / l'intervention ou ont-ils vécu un événement perturbateur dont il faut tenir compte pour cette évaluation?

Les participants ont apprécié recevoir un diagnostic génétiquement confirmé de l'HF en raison de leur capacité perçue à accéder à de nouveaux traitements efficaces et à aviser les membres de leur famille du risque de la maladie.

Autonomie, vie privée, confidentialité et (ou) autres principes éthiques pertinents, selon le cas

Y a-t-il des préoccupations par rapport aux normes éthiques ou juridiques acceptées en lien avec l'autonomie, la vie privée, la confidentialité ou d'autres principes éthiques des patients dont il faut tenir compte pour cette évaluation?

Le test génétique de l'HF s'aligne sur la pratique actuelle du diagnostic par des tests non génétiques. La préférence individuelle pour l'autonomie et la confidentialité a des implications pour le dépistage en cascade, car les participants peuvent avoir des inquiétudes quant à leur confidentialité et peuvent ne pas vouloir recevoir des renseignements génétiques ou les partager avec les membres de leur famille.

Équité et soins aux patients

Égalité d'accès ou résultats

Y a-t-il des populations défavorisées ou des populations dans le besoin pour qui l'accès aux soins ou les résultats en matière de santé pourraient s'améliorer ou s'aggraver dont il faut tenir compte pour cette évaluation?

À l'heure actuelle, seul un laboratoire ontarien effectue des tests génétiques pour l'HF. En conséquence, il peut y avoir une iniquité dans l'accès au service. De plus, un laboratoire peut ne pas être en mesure de répondre à la demande supplémentaire de tests qui peut résulter de l'élargissement de l'accès au dépistage génétique.

Soins aux patients

Y a-t-il des problèmes dans la coordination des soins aux patients ou d'autres aspects des soins aux patients liés au système (p. ex., prestation des soins en temps voulu, milieu de soins) qui pourraient s'améliorer ou s'aggraver dont il faut tenir compte pour cette évaluation?

La coordination des soins entre les domaines cliniques impliqués dans les soins et la gestion des personnes atteintes d'hypercholestérolémie sera nécessaire pour permettre la mise en œuvre réussie d'un test génétique et du dépistage génétique en cascade de l'HF.

Coût-efficacité

Évaluation économique

Dans quelle mesure la technologie de la santé / l'intervention est-elle efficace?

Le test génétique pour les personnes ayant reçu un diagnostic clinique d'HF serait dominant chez les personnes prêtes à payer 50 000 \$ ou 100 000 \$ par QALY (année de vie pondérée par la qualité) gagnée (moins cher et plus efficace que les soins habituels). Notre évaluation économique a suggéré que, par rapport à un diagnostic clinique basé uniquement sur les tests lipidiques, le test génétique pour les personnes ayant reçu un diagnostic clinique d'HF réduirait le nombre de diagnostics d'HF, conduirait à une baisse des cas de maladies cardiovasculaires et améliorerait les QALY, tout en réduisant les coûts.

En comparant les stratégies de dépistage génétique en cascade à l'absence de dépistage en cascade pour les parents biologiques des cas indexés d'HF génétiquement confirmés, notre modèle

a suggéré que l'estimation la plus probable du RCEDse situe entre 50 220 \$ et 58 390 \$ par QALY gagnée.

Faisabilité de l'adoption dans le système de santé

Faisabilité économique

Dans quelle mesure la technologie de la santé / l'intervention est-elle réalisable sur le plan économique?

Le coût d'un test génétique pour l'HF est de 490 \$ par personne. Nous avons estimé que le financement public d'un test génétique pour les personnes ayant reçu un diagnostic clinique d'HF en Ontario entraînerait une économie totale de 141 millions de dollars au cours des 5 prochaines années.

Pour les parents de cas indexés d'HF génétiquement confirmés, nous avons estimé que le financement public du dépistage génétique en cascade entraînerait un coût supplémentaire total de 73 millions de dollars au cours des 5 prochaines années.

Faisabilité organisationnelle

Dans quelle mesure la technologie de la santé / l'intervention est-elle réalisable sur le plan organisationnel?

Le dépistage génétique de l'HF est déjà financé publiquement en Ontario en tant que service hors pays. Pour le diagnostic de l'HF, nous nous attendons à ce que la plupart des processus restent les mêmes si le service doit être rapatrié en Ontario. Il peut y avoir des problèmes de coûts et d'éthique dans la mise en œuvre du dépistage en cascade.

Référence

- (1) Ontario Health. Genetic testing for familial hypercholesterolemia: a health technology assessment. Ont Health Technol Assess Ser [Internet]. 2022 Aug;22(3):1-155. Available from: <https://www.hqontario.ca/evidence-to-improve-care/health-technology-assessment/reviews-and-recommendations/genetic-testing-for-familial-hypercholesterolemia>

[Clause de non-responsabilité](#)

[À propos de Santé Ontario](#)

[À propos de Comité consultatif ontarien des technologies de la santé](#)

[Comment obtenir des rapports de recommandation](#)

Santé Ontario
130, rue Bloor Ouest
10^e étage
Toronto, Ontario M5S 1N5
Tél. 416 323--6868
Sans frais : 1 866 623-6868
Télééc. 416 323--9261
Courriel : OH-HQO_ha@OntarioHealth.ca
hqontario.ca

ISBN 978-1-4868-5887-3 (PDF)

© Imprimeur de la Reine pour l'Ontario, 2022

Mention

Santé Ontario. Test génétique pour l'hypercholestérolémie familiale : recommandation [Internet]. Toronto (ON) : Imprimeur de la Reine pour l'Ontario; 2022 Août; 6 pp. Consultable à : <https://www.hqontario.ca/améliorer-les-soins-grâce-aux-données-probantes/évaluations-des-technologies-de-la-santé/examens-et-recommandations/test-génétique-pour-l'hypercholestérolémie-familiale>