

# 95 Ri VIEW

Cases  
MYCOPLASMA GENITALIUM  
HYPERCHOLESTÉROLÉMIE FAMILIALE

Blood Group  
Terminology

Important sur les tests  
de troponine

# SOMMAIRE

- 3** Éditorial  
Savoir ce qui compte
- 4** Mycoplasma Genitalium –  
un pathogène sexuellement transmissible avec  
résistance croissante aux macrolides  
  
Petra Čermáková, Collaboratrice scientifique  
Eva Lemmenmeier, FMH médecine interne et infectiologie  
Alberto Piller, FMH urologie  
Nadja Wohlwend, FAMH microbiologie médicale,  
chimie clinique (NF), hématologie (NF)
- 8** Hypercholestérolémie familiale –  
cas de patient et contexte  
  
Prof. Dr Christoph Säly, FESC
- 12** Important sur les tests de troponine –  
le résultat de laboratoire décisif dans la prise en  
charge du syndrome coronarien aigu  
  
Noël Stierlin, MSc EPF, Candidat FAMH chimie clinique  
Karin Jung, MSc, FAMH chimie clinique, hématologie (discipline sec.),  
Responsable du service Corelab, Buchs
- 16** Blood Group Terminology –  
Made in Liechtenstein  
  
Prof. Christoph Gassner, Mag., Dr rer. nat.
- 20** Institut für Labormedizin i.G. –  
Projets de recherche  
  
Fabienne Gstöhl, Marketing Specialist
- 22** Distribution ventes, sales, conseil –  
Quel est le terme juste ?  
  
Joël Flesch, Head of Sales
- 24** Enquête clients – principaux résultats  
  
Sonja Walser, Marketing & Communications Specialist
- 26** Un drone achemine des échantillons médicaux  
jusqu'au laboratoire  
  
Manuel Hug, Communications Specialist
- 28** Nouveau site Dr Risch à Bad Ragaz  
  
Sonja Walser, Marketing & Communications Specialist
- 29** Upcoming Events  
  
Communications & Marketing
- 30** Rétrospective  
27. Diagnostik-Symposium  
  
Manuel Hug, Communications Specialist

## RiVIEW 95 – Mai 2023

### Mentions légales

Responsables du contenu du présent numéro :

Prof. Dr méd. Lorenz Risch, PhD MPH MHA

Dr méd. Martin Risch, FAMH

### Mise en page/maquette

IDconnect design solutions id-connect.com

Dr Risch, Communications & Marketing, Vaduz



**SN EN ISO / IEC 17025:2018**  
**ISO / IEC 17025:2017**  
Accrédité par SAS \*

# SAVOIR CE QUI COMPTE

Chère lectrice, cher lecteur,

Deux nouveaux cas passionnants vous attendent dans notre série «Clinical Laboratory Problem Solving»: Le Prof. Christoph Säly évoque dans sa tribune l'«hypercholestérolémie familiale» et ses conséquences. De plus, vous en apprendrez davantage sur le «Mycoplasma Genitalium» et la résistance croissante aux macrolides. L'article sur les tests de troponine aborde les aspects pertinents et actuels de ce paramètre de laboratoire essentiel dans la prise en charge du syndrome coronarien aigu.

## LA PASSION DE LA RECHERCHE - CONSTRUIRE L'AVENIR

La recherche et l'enseignement sont essentiels pour accroître en permanence l'utilité de la médecine de laboratoire. L'Institut de médecine de laboratoire (en cours de création) de l'Université privée de la Principauté de Liechtenstein (UFL) vous présente ses projets de recherche actuels. Dans la tribune du Prof. Christoph Gassner, directeur de l'Institut de médecine translationnelle, vous en apprendrez davantage sur les terminologies des groupes sanguins.

Il s'agit de transmettre les connaissances acquises. Le 27. Diagnostik-Symposium du groupe Dr Risch sur le thème «Non-Communicable Diseases – Schlaglichter 2023» a de nouveau attiré de nombreux professionnels de la santé des pays de langue allemande.

## PROXIMITÉ RÉGIONALE - ORIENTATION NATIONALE

Avec l'acquisition du laboratoire du Centre médical de Bad Ragaz, le groupe Dr Risch a ouvert son sixième site dans la région Suisse orientale/Zurich, développant ainsi avec succès son réseau régional. En dépit de nos 22 sites, la logistique représente un défi de plus en plus grand. Là aussi, il s'agit d'être ouvert à la nouveauté. C'est avec une grande satisfaction que nous avons lancé avec succès le projet pilote de transport d'échantillons de laboratoire par drone. Nous utilisons une première mondiale: un drone unique en son genre qui peut s'arrimer à la fenêtre d'un bâtiment. Le premier itinéraire de vol entre le laboratoire de Vaduz et celui de Buchs SG a été approuvé par l'Office fédéral de l'aviation civile (OFAC).

## LA SATISFACTION DE LA CLIENTÈLE - L'ESSENTIEL

C'est avec plaisir que nous vous donnons un aperçu des résultats de l'enquête clients de Dr Risch, tout juste sortis des presses. Grâce à vos commentaires, nous savons ce qui compte pour vous. Le dialogue personnel est important. C'est pourquoi nous vous présentons l'équipe de vente du groupe, un maillon essentiel.

Nous vous souhaitons une bonne lecture et une bonne santé.

Meilleures salutations



Dr méd. Martin Risch, FAMH



Prof. Dr méd. Lorenz Risch, PhD MPH MHA

# MYCOPLASMA GENITALIUM

## UN PATHOGENE SEXUELLEMENT TRANSMISSIBLE AVEC RESISTANCE CROISSANTE AUX MACROLIDES

Petra Čermáková

Collaboratrice scientifique

Dr Risch, Buchs

petra.cermakova@risch.ch

Eva Lemmenmeier

FMH médecine interne et infectiologie

Infectiologie Hirslanden Stephanshorn,

St-Gall

eva.lemmenmeier@hin.ch

Alberto Piller

FMH urologie

Urologie Hirslanden Stephanshorn,

St-Gall

alberto.piller@urosteph.ch

Nadia Wohlwend

FAMH microbiologie médicale, chimie

clinique (NF), hématologie (NF)

Dr Risch, Buchs

nadia.wohlwend@risch.ch

### VIGNETTE DE CAS

Un homme de 25 ans souffrant d'une uréthrite récidivante s'est présenté au service d'urologie. Après avoir été traité contre une infection à *Chlamydia trachomatis* en août 2020, le patient s'est présenté à nouveau en mars 2022 avec des symptômes d'écoulement urétral. Le dépistage des IST a révélé la présence de *Mycoplasma genitalium* (MG). Aucune résistance aux macrolides n'a été trouvée et le test était négatif pour *Chlamydia trachomatis* (CT) et *Neisseria gonorrhoeae* (NG). Le patient a reçu un traitement initial empirique par la doxycycline. Après obtention des résultats du dépistage des IST, on est passé à un traitement par l'azithromycine dosée à 1 g le jour 1, puis à 500 mg les jours 2 à 5. Les symptômes du patient ont disparu. Deux mois plus tard, il s'est présenté à nouveau avec

les mêmes symptômes. Le test a de nouveau détecté MG, cette fois-ci avec une mutation du gène de l'ARNr 23S, indiquant une résistance aux macrolides. Le traitement a consisté en une administration de 400 mg de moxifloxacine pendant 10 jours. Après avoir complété ce traitement, le patient n'avait plus de symptômes. Cinq mois plus tard, le patient est revenu avec une algurie et un écoulement urétral. Un traitement empirique de 10 jours par la moxifloxacine a été administré. Cette fois aussi, le test a détecté MG, mais sans résistance aux macrolides. Dans le cadre de chacune de ces consultations, une clarification avec le ou la partenaire a été conseillée au patient. Au contrôle de suivi cinq mois plus tard, le patient n'avait pas de symptômes. Les tests de dépistage de CT, NG et MG ont tous fourni des résultats négatifs.

**TABLEAU 1 : LA VIGNETTE DE CAS DÉCRIVANT UNE URÉTRITE RÉCIDIVANTE MONTRE LES POINTS CLÉS SUIVANTS :**

- 1 Le test des résistances est décisif pour un traitement adéquat,
- 2 Des résistances peuvent apparaître et
- 3 À cause de la haute prévalence de résistances et pour éviter leur transmission, un «test of cure» (TOC) est recommandé trois semaines après la fin du traitement.

	Août 2020	Mars 2022	Mai 2022	Octobre 2022	Mars 2023
<b>Symptômes</b>		Écoulement urétral	Écoulement urétral	Algurie, écoulement urétral	Pas de symptômes
<b>Examens de diagnostic</b>	CT : positif NG : négatif MG : négatif	CT : négatif NG : négatif MG : positif <b>ARNr 23S type sauvage</b> Pas de résistance aux macrolides	CT : négatif NG : négatif MG : positif <b>ARNr 23S type non sauvage</b> Résistance aux macrolides	CT : négatif NG : négatif MG : positif <b>ARNr 23S type sauvage</b> Pas de résistance aux macrolides	<b>Test of cure :</b> CT : négatif NG : négatif MG : négatif
<b>Traitement</b>		Doxycycline 100 mg 1-0-1 pendant 7 jours, après test des résistances azithromycine 1 g le jour 1, 500 mg les jours 2 à 5	Moxifloxacine 400 mg pendant 10 jours	Moxifloxacine 400 mg pendant 10 jours	Aucun

**LE PATHOGENE**

MG, une bactérie intracellulaire isolée la première fois en 1980, présente le plus petit génome de tous les organismes ayant une vie propre<sup>1</sup>. Cette bactérie a une forme de « flacon » avec un « goulot » pointu qui sert à sa fixation aux cellules hôtes (voir l'illustration 1). La transmission de MG s'effectue par contact direct des muqueuses. MG cause des urétrites, des cervicites et des inflammations pelviennes (PID)<sup>2</sup>. L'infection pendant la grossesse est aussi associée à des accouchements prématurés et à des fausses couches<sup>3</sup>.

Le développement croissant de résistances est préoccupant<sup>4,5</sup> (voir l'illustration 2). Le choix d'antibiotiques est restreint. Pour le traitement, on recommande l'azithromycine ou, dans le cas d'une résistance aux macrolides, la moxifloxacine<sup>2,6</sup> (voir l'illustration 3).



Illustration 1 : *Mycoplasma genitalium* avec son extrémité pointue servant à sa fixation à la cellule hôte<sup>7</sup>.

## Résistance de *Mycoplasma genitalium* aux macrolides

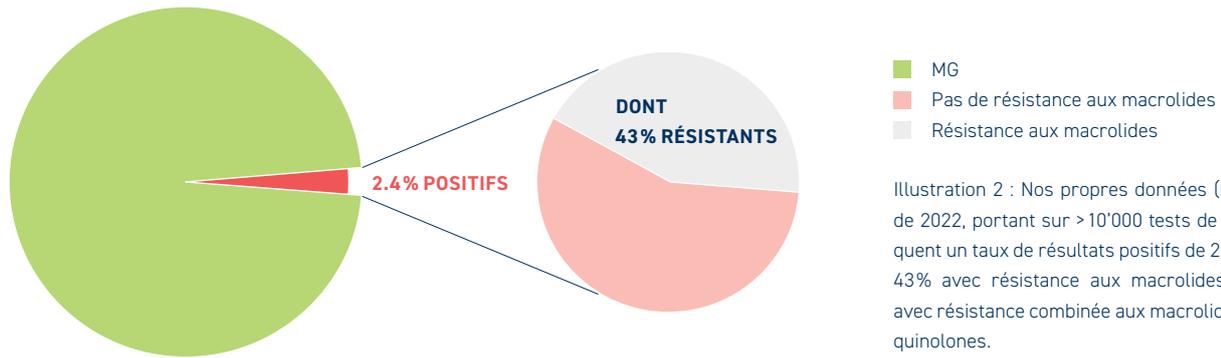


Illustration 2 : Nos propres données (Dr Risch) de 2022, portant sur > 10'000 tests de MG, indiquent un taux de résultats positifs de 2.4%, dont 43% avec résistance aux macrolides et 14% avec résistance combinée aux macrolides et aux quinolones.

## Diagnostic de MG par paliers

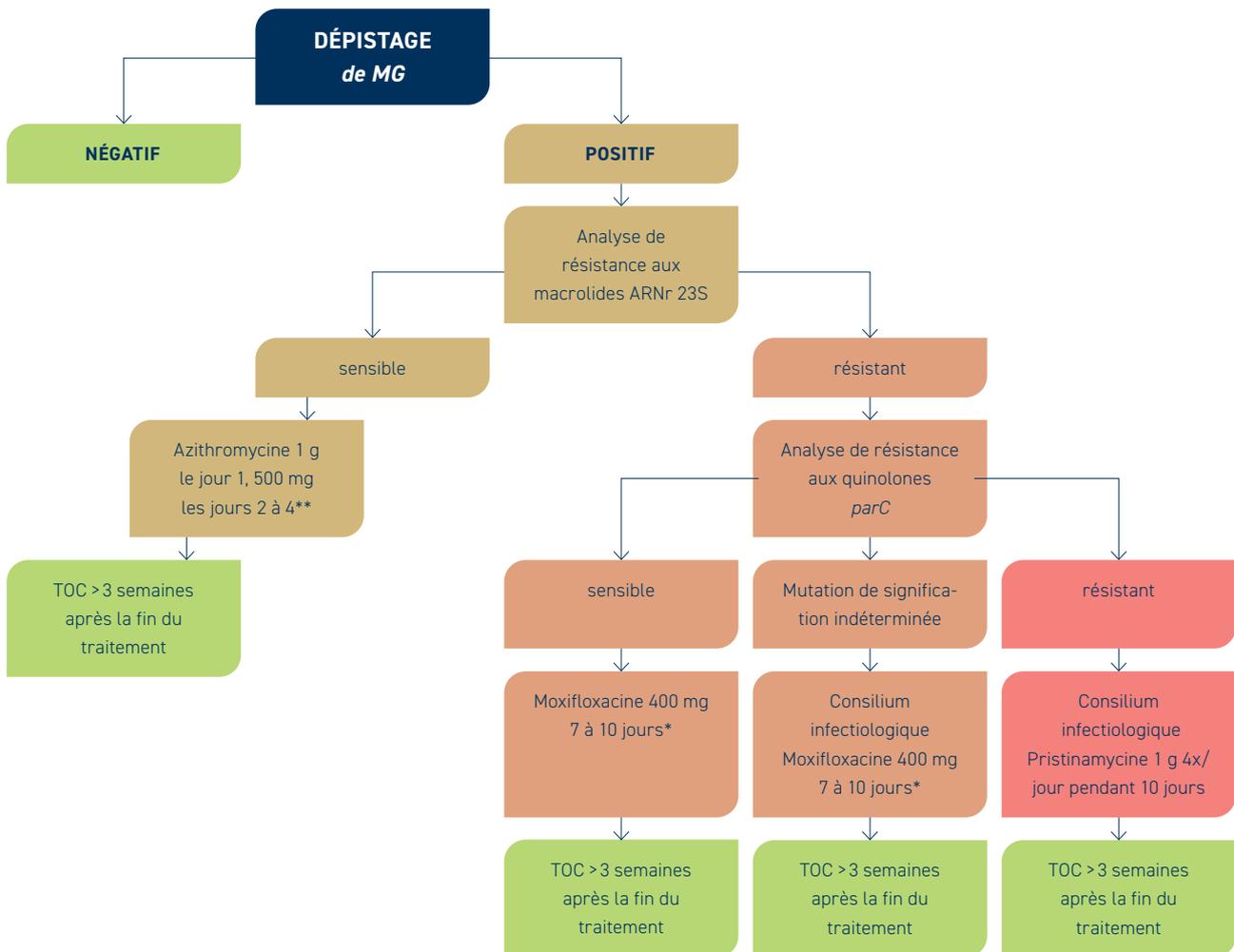


Illustration 3 : Diagnostic de MG par paliers. Le processus recommandé conduit systématiquement à la vérification des résistances lors d'une détection de MG. Si aucune résistance aux macrolides n'est constatée, un traitement prolongé à l'azithromycine est conseillé. Dans ce cas, on renoncera à l'analyse des mutations de *parC*. Celle-ci n'est faite que lors d'une résistance aux macrolides. Les mutations du gène de *parC* sont très variées. Les mutations S83I, S83R, D87Y, D87N et D87H sont considérées comme causes de résistances phénotypiques. Les autres mutations sont considérées comme des mutations de signification indéterminée. Un traitement par la moxifloxacine peut néanmoins être envisagé.

\* jours lors d'une infection compliquée (PID)

\*\* Les directives européennes recommandent l'azithromycine à raison de 500 mg le jour 1, puis de 250 mg les jours 2 à 5<sup>2</sup>. Il n'existe actuellement pas de données indiquant que de plus fortes doses réduiraient la sélection de résistances.

La détection du pathogène et l'identification de résistances sont faites toutes deux à l'aide de procédés de biologie moléculaire parce qu'une culture au laboratoire de routine est impossible<sup>4</sup>.

Selon un concept par paliers, on examine le gène cible de l'ARNr 23S pour les macrolides et le gène de *parC* pour les quinolones (voir l'illustration 3).

Pour < 10% des échantillons, le test ne produit pas de résultat si les concentrations d'ADN spécifique de MG sont trop faibles pour la méthode de test.

### RÉSISTANCE AUX MACROLIDES

La résistance de MG aux macrolides est due surtout à des mutations des positions 2058 et 2059 dans la région V du gène d'ARNr 23S<sup>8</sup>.

### RÉSISTANCE AUX QUINOLONES

La résistance aux quinolones est due à différentes mutations associées aux quinolones (quinolone resistance-associated mutations, QRAM) dans le gène de *parC*. Ces mutations sont très variées. Les mutations S83I, S83R, D87Y, D87N et D87H sont considérées comme causes de résistances phénotypiques<sup>9</sup>. D'autres mutations QRAM (acides aminés 80 à 90) sont considérées comme des mutations de signification indéterminée. Une signification indéterminée signifie qu'une telle mutation n'est pas nécessairement associée à une résistance phénotypique. Des études supplémentaires sont nécessaires pour permettre l'évaluation de ces mutations.

### REMERCIEMENTS

Nous remercions vivement Thomas Bodmer et Konrad Egli pour leur collaboration concernant le thème de *Mycoplasma genitalium*.

### MESSAGES PRINCIPAUX

- MG est un pathogène transmissible ayant une prévalence plus élevée que NG.
- Une identification par culture est impossible.
- On trouve de plus en plus souvent une résistance aux macrolides (illustration 2).
- L'analyse génotypique des résistances est décisive pour un traitement adéquat (illustration 3).
- Face au développement rapidement croissant de résistances, les directives concernant le traitement ont été adaptées. Les macrolides ne sont plus recommandés comme traitement empirique de l'urétrite. Le traitement empirique de l'urétrite consiste en 1 g de ceftriaxone par voie IV pour traiter l'urétrite à gonocoques. Si une urétrite non gonococcique (UNG) est suspectée, on peut ajouter la doxycycline dans le cadre du traitement empirique.
- La doxycycline ne présente cependant qu'une faible efficacité d'environ 30 à 40% contre MG<sup>2</sup>. L'administration de doxycycline réduit toutefois la charge en germes et traite en même temps l'UNG la plus fréquente, due aux chlamydiae.
- Un TOC est recommandé pour éviter une transmission à d'autres personnes.
- Un diagnostic et un traitement du partenaire ou de la partenaire sont recommandés.
- Un test de détection de MG doit être fait chez les patients et patientes qui présentent des symptômes, mais ont des résultats négatifs au dépistage de CT et de NG<sup>2</sup>.

### Littérature

- 1 Horner P, Donders G, Cusini M, Gomberg M, Jensen JS, Unemo M. Should we be testing for urogenital *Mycoplasma hominis*, *Ureaplasma parvum* and *Ureaplasma urealyticum* in men and women? - a position statement from the European STI Guidelines Editorial Board. *J Eur Acad Dermatology Venereol*. 2018; 32(11): 1845-1851. doi: 10.1111/jdv.15146
- 2 Jensen JS, Cusini M, Gomberg M, Moi H, Wilson J, Unemo M. 2021 European guideline on the management of *Mycoplasma genitalium* infections. *J Eur Acad Dermatology Venereol*. 2022; 36(5): 641-650. doi: 10.1111/jdv.17972
- 3 Lis R, Rowhani-Rahbar A, Manhart LE. *Mycoplasma genitalium* Infection and Female Reproductive Tract Disease: A Meta-analysis. *Clin Infect Dis*. 2015; 61(3): 418-426. doi: 10.1093/cid/civ312
- 4 Wohlwend N, Buob F, Ritzler M, et al. First macrolide and fluoroquinolone resistance data for *Mycoplasma genitalium* in Switzerland. Published online 2018: ECCMID Madrid.
- 5 Wohlwend N, Egli K, Gauch M, et al. Inferring clinical fluoroquinolone resistance from non-wild type *parC* genotype in *Mycoplasma genitalium*: mind the gap. Published online 2022: ESCCAR Lausanne.
- 6 Soni S, Horner P, Rayment M, et al. British Association for Sexual Health and HIV national guideline for the management of infection with *Mycoplasma genitalium* (2018). *Int J STD AIDS*. 2019; 30(10): 938-950. doi: 10.1177/0956462419825948
- 7 Warren H. Non-specific urethritis and *mycoplasma genitalium*. *Trends Urol Men's Heal*. 2020; 11(4): 15-17. doi: 10.1002/tre.759
- 8 Unemo M, Jensen JS. Antimicrobial-resistant sexually transmitted infections: gonorrhoea and *Mycoplasma genitalium*. *Nat Rev Urol*. 2017; 14(3): 139-152. doi: 10.1038/nrurol.2016.268
- 9 Fernández-Huerta M, Bodiabadu K, Esperalba J, et al. Multicenter clinical evaluation of a novel multiplex real-time PCR (qPCR) assay for detection of fluoroquinolone resistance in *Mycoplasma genitalium*. *J Clin Microbiol*. 2019; (August): 1-20. doi: 10.1128/JCM.00886-19

# CLINICAL LABORATORY PROBLEM SOLVING

## HYPERCHESTÉROLÉMIE FAMILIALE CAS DE PATIENT ET CONTEXTE

Prof. Dr Christoph Säly, FESC  
Spécialiste en médecine interne  
(endocrinologie et troubles métaboliques,  
cardiologie, médecine intensive interne)  
Responsable de la filière d'étude doctorale  
Science médicale  
Université privée de la Principauté du  
Liechtenstein (UFL)  
christoph.saely@ufl.li

L'hypercholestérolémie familiale est beaucoup plus fréquente que supposé par le passé. Presque tous les médecins de famille voient des patients et patientes atteints d'hypercholestérolémie familiale. Malheureusement, le diagnostic n'est établi que chez une fraction de ces personnes. La maladie est bien traitable par les moyens modernes pour réduire le taux de cholestérol. Un diagnostic et un traitement intervenant à temps préviennent les incidents cardiovasculaires.

### VIGNETTE DE CAS

Monsieur H. I., âgé de 52 ans, se plaint de malaises en soirée. Ayant grimpé les escaliers avant d'aller dormir, il s'est effondré et a fait une chute sur quelques marches. Il souffre d'une légère sensation de pression thoracique irradiant dans l'épaule gauche, de sueur froide et de détresse respiratoire. Un ECG fait par le médecin d'urgence appelé révèle un infarctus aigu de la paroi antérieure du myocarde. Le cathétérisme cardiaque permet d'identifier la lésion responsable, une sténose de 99% avec thrombose dans l'IVA proximale, ainsi que des sténoses de grade modéré du tronc commun

gauche et de l'ACD. On aspire le thrombus et place trois stents au total dans l'IVA. À l'échographie, on constate chez le patient de nettes altérations athéromateuses avec plaques hyperéchogènes au niveau de la bifurcation carotidienne à droite et à gauche, sans sténose identifiable. L'aorte abdominale est légèrement sclérosée, les artères pelviennes présentent une nette sclérose sans sténoses significatives.

Le patient présente comme facteur de risque une consommation de six cigarettes par jour sur 30 ans. Dans le cadre de l'anamnèse familiale, on apprend que le père du patient a subi un infarctus du myocarde à l'âge de 54 ans. Le patient lui-même avait une hypercholestérolémie déjà connue depuis longtemps avant l'infarctus. Lors de l'admission à l'hôpital, un taux de LDL-cholestérol de 3.4 mmol/l a été mesuré sous le traitement en cours par la rosuvastatine 40 mg/jour. Sans traitement, les valeurs du patient étaient autrefois nettement supérieures à 5 mmol/l.

Autres valeurs lipidiques :

- Cholestérol total : 5.7 mmol/l
- HDL-cholestérol : 1.2 mmol/l
- Triglycérides : 1.9 mmol/l
- Lipoprotéine (a) non accrue.

Le traitement hypolipémiant en cours par la rosuvastatine est complété par l'ézétimibe 10 mg 0-0-1. Traitement supplémentaire après la sortie d'hôpital : prasugrel 10 mg 1-0-0 pendant un an après l'infarctus, aspirine 100 mg 0-1-0, ramipril 2.5 mg ½-0-0, bisoprolol 2.5 mg ½-0 -½.

Six semaines plus tard, le patient se présente en consultation lipides.

Ses valeurs sont les suivantes :

- LDL-cholestérol : 2.6 mmol/l
- HDL-cholestérol : 1.0 mmol/l
- Cholestérol total : 4.3 mmol/l
- Triglycérides : 1.9 mmol/l

La fonction thyroïdienne est sans particularités, de même que les enzymes hépatiques. L'urine ne révèle pas d'excrétion accrue d'albumine et on ne trouve aucun indice d'une hypercholestérolémie secondaire. Le patient a abandonné l'abus de nicotine. Dans le cadre d'un traitement de réadaptation

cardiaque réalisé entre-temps, le patient a aussi reçu des conseils diététiques. La tension artérielle est de 107/61 mmHg, le taux d'HbA1c de 5,2% est sans particularités. À l'échocardiographie, on constate une fonction ventriculaire systolique gauche globalement intacte, avec un soupçon d'hypokinésie en zone apicale et au niveau du septum avoisinant.

Une demande de garantie préalable de prise en charge des coûts est soumise pour l'inhibiteur de PCSK9 évolocumab à la dose de 140 mg toutes les 2 semaines. La demande est accordée et le patient est instruit à l'utilisation du stylo injecteur. Il s'administre maintenant 150 mg d'évolocumab par voie sous-cutanée toutes les 2 semaines en plus du traitement par la rosuvastatine 40 mg/jour et par l'ézétimibe 10 mg/jour.

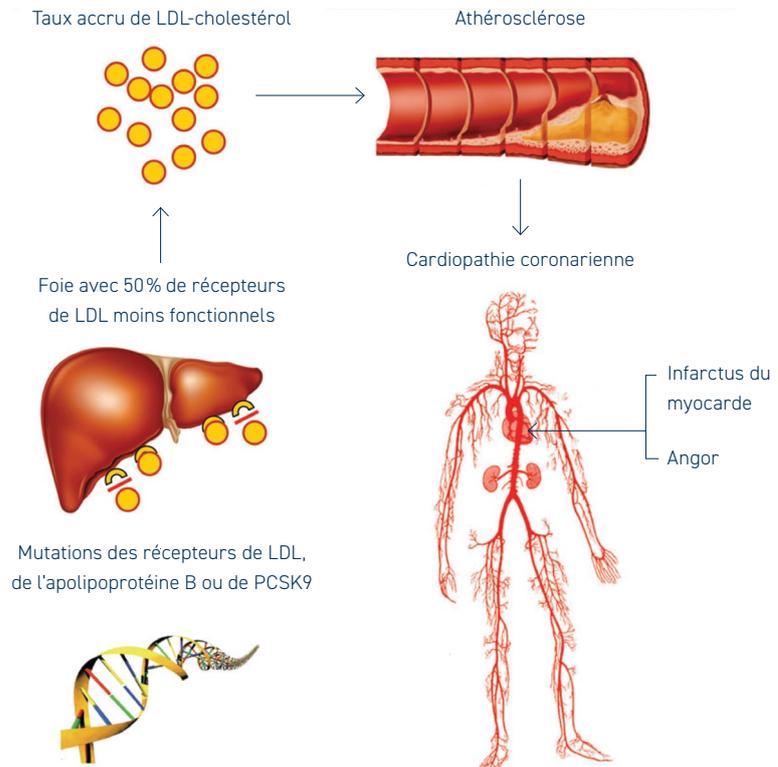
Un mois plus tard, les valeurs sont dans le domaine cible :

- LDL-cholestérol : 1.2 mmol/l
- HDL-cholestérol : 1.1 mmol/l
- Cholestérol total : 2.9 mmol/l
- Triglycérides : 1.2 mmol/l

Selon les critères du « Dutch Lipid Clinic Network » (voir le tableau), le patient a probablement une hypercholestérolémie familiale. Une analyse génétique est initiée. Elle révèle une mutation hétérozygote du récepteur de LDL (variant c. A 662G). Ainsi, une hypercholestérolémie familiale est définitivement confirmée chez ce patient. Un dépistage chez tous les parents au premier degré a été demandé ; leur risque de porter le variant responsable de l'hypercholestérolémie familiale est de 50%.

### PHYSIOPATHOLOGIE DE L'HYPERCHOLESTÉROLÉMIE FAMILIALE

L'hypercholestérolémie familiale est un trouble héréditaire du métabolisme des lipides avec un taux élevé de LDL-cholestérol. Elle est due à des mutations génétiques modifiant des protéines qui jouent un rôle clé dans le métabolisme du cholestérol. Le récepteur de LDL est d'importance centrale pour le métabolisme des lipides, et surtout pour le taux de LDL-cholestérol. Si les récepteurs de LDL sont nombreux et pleinement fonctionnels, ils capturent beaucoup des particules LDL circulant



Physiopathologie de l'hypercholestérolémie familiale hétérozygote. LDL = low-density lipoprotein (lipoprotéine de basse densité) ; PCSK9 = proprotéine convertase subtilisine/kexine de type 9  
Adapté d'après : Nordestgaard et al. European Heart Journal 2013;34:3478-3490.

dans le sang et le taux de LDL-cholestérol reste faible. Si la quantité ou la fonction des récepteurs de LDL est restreinte, il en résulte un taux accru de LDL-cholestérol (voir l'illustration).

Les particules LDL se fixent par leur composante d'apolipoprotéine B aux récepteurs de LDL et sont absorbées avec eux dans les cellules. Tandis que les particules LDL sont dégradées, les récepteurs retournent à la surface de la cellule, où ils peuvent capturer de nouvelles particules LDL. Ce processus de réutilisation est perturbé par la protéine PCSK9. Si elle se fixe au récepteur de LDL, celui-ci est dégradé avec elle dans la cellule et ne peut donc plus retourner à la surface de la cellule. Cela réduit le nombre de récepteurs de LDL et le taux de LDL-cholestérol augmente. Les mutations entraînant un gain de fonction de PCSK9 peuvent causer une hypercholestérolémie familiale, de même que les mutations entraînant une perte de fonction de l'apolipoprotéine B, mais les mutations entraînant une perte de fonction du récepteur de LDL sont de loin la cause la plus fréquente d'hypercholestérolémie familiale.

### ÉPIDÉMIOLOGIE ET CONSÉQUENCES CLINIQUES

La forme homozygote de l'hypercholestérolémie familiale est très rare, avec une prévalence d'environ 1:1'000'000. Non traitée, elle cause généralement une cardiopathie coronarienne dès l'enfance et très fréquemment le décès avant la 20<sup>e</sup> année de vie. Les patients et patientes ont souvent des taux de cholestérol total supérieurs à 13 mmol/l et même parfois supérieurs à 26 mmol/l.

L'hypercholestérolémie familiale hétérozygote est nettement plus fréquente. Un sondage nord-européen, par exemple, a constaté pour l'hypercholestérolémie familiale hétérozygote une prévalence de 1:200 dans la population générale. Le pronostic de l'hypercholestérolémie familiale hétérozygote est meilleur que celui de la forme homozygote, mais néanmoins très sérieux : des maladies cardiovasculaires se manifestent souvent tôt chez ces personnes, fréquemment dès la 40<sup>e</sup> année de vie. Cela pourrait être évité en large mesure par l'intervention à temps d'une réduction systématique du LDL-cholestérol. Malheureusement, la majorité des patients et patientes pré-

sentant une hypercholestérolémie familiale ne sont pas diagnostiqués. En Suisse aussi, plus de 80% des personnes affectées ne sont pas identifiées.

### DIAGNOSTIC ET DÉPISTAGE

Comment les personnes présentant une hypercholestérolémie familiale peuvent-elles être diagnostiquées à temps ? Le plus important est de mesurer le taux de LDL-cholestérol. Un taux de LDL-cholestérol >5 mmol/l est un signal d'alerte. Lors d'antécédents de maladies cardiovasculaires prématurées (avant la 55<sup>e</sup> année chez l'homme, avant la 60<sup>e</sup> année chez la femme) dans le cadre de l'anamnèse et dans l'anamnèse familiale, il est également important de songer à l'hypercholestérolémie familiale. Des signes cliniques tels que des xanthomes des gaines synoviales ou un gérontoxon chez des patients et patientes de moins de 45 ans suggèrent une hypocholestérolémie familiale, mais ne sont pas toujours présents.

Cliniquement, une hypercholestérolémie familiale est généralement diagnostiquée selon les critères du Dutch Lipid Clinic Network (voir le tableau). Il s'agit là d'un score pour lequel on attribue des points en fonction de l'anamnèse familiale, de la propre anamnèse clinique, de l'état actuel, du taux de LDL-cholestérol et, si disponible, du résultat d'un test génétique. Le diagnostic d'une hypercholestérolémie familiale définitive, probable ou possible dépend du nombre de points atteint. Il est important de savoir que les valeurs de LDL-cholestérol faisant suspecter une hypercholestérolémie familiale dans l'enfance et l'adolescence sont différentes des valeurs applicables chez les adultes. Chez l'enfant, un taux de LDL-cholestérol >3,5 mmol/l fait déjà suspecter une hypercholestérolémie familiale.

## CRITÈRES DU LIPID CLINIC NETWORK POUR LE DIAGNOSTIC DE L'HYPERCHOLESTÉROLÉMIE FAMILIALE HÉTÉROZYGOTE CHEZ L'ADULTE

Groupe 1 : Antécédents familiaux	Points
(i) Parents au premier degré avec cardiopathie coronarienne (CC) prématurée (hommes <55 ans, femmes <60 ans)	1
(ii) Parents au premier degré avec taux de cholestérol >95 <sup>e</sup> percentile basé sur l'âge, le sexe et le pays	1
(iii) Parents au premier degré avec xanthome tendineux et/ou gérontoxon	2
(iv) Enfant(s) de <18 ans avec un taux de LDL-cholestérol >95 <sup>e</sup> percentile basé sur l'âge, le sexe et le pays	2
Groupe 2 : Anamnèse clinique	
(i) Le patient ou la patiente a une CC prématurée (hommes <55 ans, femmes <60 ans)	2
(ii) Le patient ou la patiente a prématurément (hommes <55 ans, femmes <60 ans) une maladie cérébrale ou artérielle périphérique	1
Groupe 3 : Examen clinique	
(i) Xanthomes tendineux	6
(ii) Gérontoxon à une âge <45 ans	4
Groupe 4 : Valeurs de laboratoire de LDL-cholestérol	
≥ 8.5 mmol/l	8
6.5 à 8.4 mmol/l	5
5.0 à 6.4 mmol/l	3
4.0 à 4.9 mmol/l	1
Groupe 5 : Tests de génétique moléculaire (analyse de l'ADN)	
(i) Mutations de gènes affectant les LDLR, l'APOB ou la PCSK9	8

Lors d'un résultat de >8 points, on considère le diagnostic d'une hypercholestérolémie familiale (HF) comme « définitif ». Un résultat de 6 à 8 points indique une « HF probable » et un résultat de 3 à 5 points une « HF possible ». Une HF est improbable lors d'un résultat de 0 à 2 points. Pour chaque groupe, on ne compte que le critère applicable ayant le nombre de points le plus élevé.

Un dépistage de l'hypercholestérolémie familiale doit en tout cas être fait chez les personnes ayant de propres antécédents ou des antécédents familiaux de maladie cardiovasculaire prématurée, de xanthomes des gaines synoviales ou de gérontoxon avant la 45<sup>e</sup> année et, bien entendu, chez les patients et patientes présentant un taux de cholestérol nettement accru. La meilleure efficacité des coûts est obtenue avec un dépistage en cascade à partir d'un cas index, conduisant à l'examen de la famille correspondante. La réaction aux taux de cholestérol constatés à large échelle dans le cadre des examens de routine est également importante. Par exemple les valeurs mesurées dans le cadre des examens médicaux des recrues pour le service militaire méritent une attention particulière.

### CONCEPT DE L'EXPOSITION CUMULATIVE AU LDL-CHOLESTÉROL

Le LDL-cholestérol est responsable du développement de l'athérosclérose. Or, une hypercholestérolémie familiale signifie des taux accrus de LDL-cholestérol dès la première enfance. Ceci explique le pronostic sérieux de l'hypercholestérolémie familiale. Il est donc absolument faux de croire qu'un taux élevé de LDL-cholestérol dû à l'hérédité est moins nocif qu'un taux élevé de LDL-cholestérol accru à l'âge adulte moyen par des habitudes de vie. C'est le contraire qui est vrai. Le risque de subir un incident cardiovasculaire augmente avec les valeurs de LDL-cholestérol multipliées par la durée d'exposition à ces valeurs. L'exposition cumulative au LDL-cholestérol détermine le pronostic cardiovasculaire.

## TRAITEMENT DE L'HYPERCHOLESTÉROLÉMIE FAMILIALE

Un traitement médicamenteux systématique doit donc être commencé le plus tôt possible. Même les personnes jeunes et sinon en bonne santé, sans altérations athéroscléreuses, sont qualifiées pour un traitement hypocholestérolémiant systématique si elles sont atteintes d'hypercholestérolémie familiale. Les scores usuels pour l'évaluation du risque cardiovasculaire, comme les SCORE charts de l'ESC ou le calculateur de risque du GSLA, sont inappropriés pour évaluer le risque lors d'hypercholestérolémie familiale. Il faut toujours considérer le risque cardiovasculaire comme élevé chez les patients et patientes ayant une hypercholestérolémie familiale. En présence d'autres facteurs de risque ou d'une maladie cardiovasculaire déjà existante chez ces personnes, leur risque est jugé très élevé. Lors d'un risque très élevé, il faut s'efforcer d'atteindre au moins un taux de LDL-cholestérol < 1,4 mmol/l. Lors d'un risque élevé, le taux cible de LDL-cholestérol est < 1,8 mmol/l. En raison des taux élevés de LDL-C lors d'hypercholestérolémie familiale non traitée, ces objectifs sont un défi, mais ils sont bien atteignables dans de nombreux cas grâce aux effets hypocholestérolémiants puissants de polythérapies modernes

Une monothérapie aux statines ne permet que rarement d'atteindre les taux cibles lors d'hypercholestérolémie familiale. Il faut en général un ajout d'ézétimibe et, surtout chez les personnes présentant des facteurs de risque supplémentaires ou une athérosclérose préexistante, une association avec un inhibiteur de PCSK9 tel que les anticorps monoclonaux évolumab ou alirocumab, qui ont réduit les incidents cardiovasculaires dans des études cardiovasculaires portant sur des critères cliniques. Le pARNI inclisiran inhibe également la biosynthèse de PCSK9 et baisse fortement le taux de LDL-cholestérol. Le médicament ne doit être administré que tous les six mois; l'étude clinique réalisée pour démontrer la réduction des incidents cardiovasculaires sous inclisiran n'est pas encore terminée. Récemment, dans le

### MESSAGES PRINCIPAUX

- 1 L'hypercholestérolémie familiale n'est pas une maladie rare. La plupart des généralistes voient des patients et patientes atteints d'hypercholestérolémie familiale.
- 2 Il faut songer à l'hypercholestérolémie familiale lors d'un taux de LDL-cholestérol > 5 mmol/l et lors de maladies cardiovasculaires prématurées (hommes avant la 55<sup>e</sup> année, femmes avant la 60<sup>e</sup> année) dans l'anamnèse de la personne ou dans son anamnèse familiale.
- 3 Cliniquement, la probabilité d'une hypercholestérolémie familiale peut être évaluée à l'aide des critères du «Dutch Lipid Clinic Network».
- 4 Une réduction systématique précoce du taux de LDL-cholestérol est décisive pour le pronostic de l'hypercholestérolémie familiale. Même les personnes jeunes et sinon en bonne santé ont besoin d'une pharmacothérapie.
- 5 Le traitement de base est un traitement puissant par une statine (p. ex. atorvastatine 40 ou 80 mg par jour ou rosuvastatine 20 mg par jour), mais cela ne suffit que rarement pour atteindre un taux satisfaisant de LDL-cholestérol chez les personnes atteintes d'hypercholestérolémie familiale. Il faut généralement y ajouter l'ézétimibe et, surtout dans les cas de prévention secondaire, un inhibiteur de PCSK9.
- 6 En raison du risque cardiovasculaire élevé, les taux cibles de LDL-cholestérol sont rigoureux lors d'hypercholestérolémie familiale : < 1,4 mmol/l si la personne est déjà atteinte de maladies cardiovasculaires ou présente encore d'autres facteurs de risque. Sinon < 1,8 mmol/l.

cadre du congrès annuel de l'American College of Cardiology, les résultats de l'étude CLEAR OUTCOMES ont été présentés; ils montrent une réduction des incidents cardiovasculaires par un nouvel agent actif, l'acide bempédoïque. Ce médicament est nettement

moins puissant pour la réduction du LDL-cholestérol que les inhibiteurs de PCSK9 ou que l'inclisiran, mais il peut être un ajout utile au traitement des patients et patientes atteints d'hypercholestérolémie familiale.

### Littérature

- 1 Nordestgaard BG, Chapman MJ, Humphries SE, Ginsberg HN, Masana L, Descamps OS, et al. Familial hypercholesterolaemia is underdiagnosed and undertreated in the general population: guidance for clinicians to prevent coronary heart disease: consensus statement of the European Atherosclerosis Society. *Eur Heart J.* 2013; 34(45): 3478-90a.
- 2 Cuchel M, Bruckert E, Ginsberg HN, Raal FJ, Santos RD, Hegele RA, et al. Homozygous familial hypercholesterolaemia: new insights and guidance for clinicians to improve detection and clinical management. A position paper from the Consensus Panel on Familial Hypercholesterolaemia of the European Atherosclerosis Society. *Eur Heart J.* 2014; 35(32): 2146-57.
- 3 Mach F, Baigent C, Catapano AL, Koskinas KC, Casula M, Badimon L, et al. 2019 ESC/EAS Guidelines for the management of dyslipidaemias: lipid modification to reduce cardiovascular risk. *Eur Heart J.* 2020; 41(1): 111-88.
- 4 Benn M, Watts GF, Tybjaerg-Hansen A, Nordestgaard BG. Familial hypercholesterolemia in the danish general population: prevalence, coronary artery disease, and cholesterol-lowering medication. *J Clin Endocrinol Metab.* 2012; 97(11): 3956-64.
- 5 Nissen SE, Lincoff AM, Brennan D, Ray KK, Mason D, Kastelein JJP, et al. Bempedoic Acid and Cardiovascular Outcomes in Statin-Intolerant Patients. *N Engl J Med.* 2023.

# IMPORTANT SUR LES TESTS DE TROPONINE

## LE RÉSULTAT DE LABORATOIRE DÉCISIF DANS LA PRISE EN CHARGE DU SYNDROME CORONARIEN AIGU

Noël Stierlin, MSc EPF  
Candidat FAMH chimie clinique  
Dr Risch  
noel.stierlin@risch.ch

Karin Jung, MSc  
FAMH chimie clinique, hématologie  
(discipline sec.)  
Responsable du service Corelab, Buchs  
Dr Risch  
karin.jung@risch.ch

### LEAD

L'utilisation de tests de dosage de la troponine cardiaque (Tnc) est utilisée en médecine dans le monde entier pour l'évaluation des douleurs thoraciques typiques d'un infarctus du myocarde avec ou sans anomalies spécifiques à l'ECG. Les troponines cardiaques (troponine T [TnTc] et troponine I [TnIc]) sont les biomarqueurs les plus importants et les plus spécifiques pour le diagnostic précoce et l'exclusion d'un infarctus aigu du myocarde (IAM)<sup>1,2</sup> Conformément au consensus d'experts (Fourth Universal Definition of Myocardial Infarction), la détection d'une lésion du myocarde à l'aide de la Tncs est un critère essentiel de l'IAM<sup>3</sup>. La précocité et la fiabilité de la détection d'une telle lésion dépendent des critères fonctionnels des tests utilisés pour le dosage de la troponine. C'est pourquoi l'OFSP a introduit des limitations correspondantes pour la facturation avec l'assurance maladie obligatoire (voir l'encadré).

Différents termes pour décrire les caractéristiques analytiques des tests de Tnc ont été définis par le Clinical Laboratory Standards Institute (CLSI) et par l'IFCC<sup>5,6</sup>. La limite du blanc (limit of blank, LOB) est la plus haute valeur de Tnc mesurée dans des tests répétés d'un échantillon ne contenant pas de Tnc. La limite de détection (limit of detection, LOD) correspond à la plus basse concentration mesurable de Tnc pouvant être distinguée de la LOB de façon fiable. La limite de quantification (limit of quantification, LOQ) est la concentration de Tnc que le test mesure avec un coefficient de variation (CV) de 20%<sup>6</sup>. La limite supérieure de référence (upper reference limit, URL) est définie par la Tnc comme le 99<sup>e</sup> percentile d'une population normale apparemment saine<sup>3</sup>. Le CV décrit la variabilité du test et correspond à la dispersion obtenue lors de mesures répétées du même échantillon<sup>6</sup>. Les tests avec un CV > 20% pour l'URL ne doivent

Pour une identification des cas probables (rule-in), les appareils pour POCT sont bien appropriés et peuvent être utiles pour une première orientation.

Pour une exclusion des cas faux positifs (rule-out), nous conseillons cependant une clarification par un dosage hautement sensible de la troponine par un laboratoire spécialisé.

plus être utilisés. Pour qu'un test de la troponine soit considéré comme hautement sensible (Tn-hs), le CV pour le 99<sup>e</sup> percentile doit être inférieur à 10% et plus de 50% des mesures chez des personnes saines doivent être supérieures à la LOD. Les tests hautement sensibles ont l'avantage de détecter rapidement et fiablement les changements significatifs (algorithme 0/1h) et sont des outils puissants pour exclure («rule-out») un IAM de façon fiable.

### PROBLÈMES ANALYTIQUES DES TROPONINES CARDIAQUES

Les tests de troponine n'étant pas standardisés, les valeurs obtenues avec un certain test ne peuvent pas être comparées avec celles d'un autre test. De plus, les valeurs obtenues avec différentes générations de test peuvent différer. Des écarts sont même possibles lors d'une utilisation des mêmes réactifs sur différents appareils<sup>7</sup>. Même le choix de différents types d'échantillons (sérum/plasma) peut conduire à différents résultats chez certains fabricants<sup>18</sup>. L'absence de comparabilité est reflétée par les valeurs seuils des algorithmes diagnostiques particuliers des différents tests et fabricants<sup>3,9,13</sup>. Tandis que les tests de Tnc-hs sont capables de mesurer des valeurs relativement basses et de documenter de légères élévations au-dessus du 99<sup>e</sup> percentile, de nombreux tests de Tnc utilisés au rif du patient ne détectent pas les légères élévations au sein de l'intervalle de référence ou légèrement

supérieures au 99<sup>e</sup> percentile. Il en résulte des différences considérables de la fréquence des incidents dont l'identification repose uniquement sur le test de Tnc utilisé<sup>8,9</sup>.

Indépendamment de la sensibilité et de la précision, les caillots de fibrine, les anticorps hétérophiles, les facteurs rhumatoïdes et les macro-troponines peuvent conduire à des résultats faux positifs qui ont une influence significative dans la situation clinique de tous les jours<sup>1,20</sup>.

La dispersion biologique et analytique des tests de Tnc-hs est de 50 à 60%. La dispersion analytique est plus faible lorsque les valeurs sont accrues. Une valeur de 20% peut être utilisée pour déterminer si les valeurs sont stables dans le contexte clinique correct. Ainsi, il peut par exemple être difficile d'observer des changements au sein d'une courte période chez les personnes arrivées peu après l'apparition de symptômes d'un infarctus aigu du myocarde. Il en va de même pour les personnes arrivées tard et se trouvant dans la partie descendante de la courbe temps-concentration ainsi que chez les personnes dont les valeurs sont proches du pic de concentration, potentiellement entre la partie montante et la partie descendante<sup>1,4,7,8</sup>.

### ASPECT CLINIQUE

#### Avantage des tests hautement sensibles de la troponine

La grande majorité des tests de troponine cardiaque effectués sur des plates-formes automatisées au laboratoire central sont des tests sensibles (permettant donc la détection de troponine cardiaque chez 20 à 50% des personnes saines) ou hautement sensibles (détection chez 50 à 95% des personnes saines).

Les tests hautement sensibles sont recommandés par rapport aux tests sensibles parce qu'ils offrent une meilleure exactitude diagnostique sans augmenter les coûts<sup>14</sup>. La plupart des tests actuellement utilisés au rif du patient (point of care tests, POCT) ne peuvent pas être considérés comme étant sensibles ou hautement sensibles<sup>15</sup>. L'avantage évident des POCT – l'obtention plus rapide des résultats – est compensé par une moindre sensibilité, une moindre exactitude diagnostique et une plus faible valeur prédictive négative (VPN). Globalement, les tests automatisés ont de plus été évalués dans de plus grandes études que les POCT et en semblent donc actuellement être préférables<sup>16,17</sup>.

Les tests hautement sensibles identifient un pourcentage significatif de patients et de patientes ayant des taux de troponine cardiaque au-dessus du 99<sup>e</sup> percentile, éventuellement dus à un IAM, qui auraient auparavant été indétectables par les tests usuels.

### EN COMPARAISON AVEC LES TESTS STANDARD DE TROPONINE, LES TESTS DE TNC-HS<sup>13</sup> ONT LES PROPRIÉTÉS SUIVANTES :

- Plus haute valeur prédictive négative (VPN) d'infarctus aigu du myocarde (IAM).
- Réduction de l'intervalle «aveugle pour la troponine», ce qui permet une identification plus précoce des IAM.
- Augmentation absolue de 4% et augmentation relative de 20% de l'identification des IM de type 1 et réduction correspondante du diagnostic d'angor instable.
- Augmentation au double de l'identification des IM de type 2.

### HISTOIRE DE LA TROPONINE EN TANT QUE BIOMARQUEUR D'IAM

Le premier biomarqueur utilisé pour le diagnostic de l'IAM était l'aspartate transaminase (ASAT), décrite pour la première fois par Karmen et al.<sup>11</sup> et incluse par la suite dans la définition de l'IAM par l'OMS dans les années 1960<sup>10</sup>. Cette enzyme n'étant pas cardiospécifique, plusieurs autres enzymes telles que la lactate déshydrogénase, la créatine kinase (CK), la myoglobine et l'iso-enzyme MB de la CK (CK-MB) ont été décrites par la suite et utilisées pour le diagnostic. Ces enzymes offrant une plus grande sensibilité et spécificité ont amélioré l'exactitude du diagnostic. Bien que la performance totale des nouvelles enzymes était acceptable, leur faible sensibilité pendant les quatre à six premières heures – une période décisive pour le diagnostic précoce et le pronostic des patients et patientes – était insuffisante. La recherche d'un nouveau biomarqueur était donc nécessaire.

### EXTRAIT DE LA MODIFICATION DE L'ORDONNANCES DU DFI SUR LES PRESTATIONS DANS L'ASSURANCE OBLIGATOIRE DES SOINS EN CAS DE MALADIE (OPAS), MODIFICATIONS DU 1<sup>ER</sup> DÉCEMBRE 2021 POUR LE 1<sup>ER</sup> JANVIER 2022

#### Limitations

- 1 Pas à l'aide de tests rapides (détermination qualitative).
- 2 Uniquement par une méthode de dosage de la troponine T ou I qui remplit les deux critères suivants définis chez une cohorte de 400 sujets sains et publiés dans un journal avec évaluation par les pairs :
  - A Troponine mesurable chez > 20% des personnes saines et
  - B Coefficient de variation ≤ 20% au niveau du 99<sup>e</sup> percentile des personnes saines.
- 3 La méthode de mesure doit être approuvée pour le remboursement. Cela signifie par conséquent que l'indication doit être nommée dans la notice d'emballage.
- 4 La performance de test de la méthode de mesure doit avoir été validée dans une étude clinique auprès de ≥ 500 personnes avec suspicion d'infarctus du myocarde.
- 5 Seulement pour les analyses rapides (POCT) : Jusqu'au 31 décembre 2023 inclus, l'utilisation d'une méthode de mesure qui détecte la troponine chez ≤ 20% des personnes saines peut être facturée pour l'exclusion d'un infarctus du myocarde sans sus-décalage du segment ST. Mais cela n'est applicable que lors de symptômes.

[www.bag.admin.ch](http://www.bag.admin.ch)

## Littérature

- Dans les années 1990, un test radio-immunologique pour le dosage de la troponine sérique a été développé. Les troponines cardiaques T et I apparaissent dans le sérum, atteignent un pic de concentration après 12 à 48 heures et restent accrues quatre à dix jours. La sensibilité et la spécificité sont de presque 100% pour l'identification d'un IAM six à douze heures après le début des douleurs thoraciques aiguës<sup>12</sup>. Après l'utilisation du test hautement sensible dans les années 2007 à 2010, la Tnc-hs est devenue le standard de référence des tests de laboratoire et joue en outre un rôle central dans l'algorithme de diagnostic du syndrome coronarien aigu pour identifier/exclure un infarctus du myocarde de façon fiable.
- 1 Chaulin, A. M. (2022). False-positive causes in serum cardiac troponin levels. *Journal Of Clinical Medicine Research*, 14(2), 80.
  - 2 Chaulin, A. M. (2021). Cardiac troponins metabolism: from biochemical mechanisms to clinical practice (literature review). *International Journal of Molecular Sciences*, 22(20), 10928.
  - 3 Thygesen, K., Alpert, J. S., Jaffe, A. S., Chaitman, B. R., Bax, J. J., Morrow, D. A., ... & Executive Group on behalf of the Joint European Society of Cardiology (ESC)/American College of Cardiology (ACC)/American Heart Association (AHA)/World Heart Federation (WHF) Task Force for the Universal Definition of Myocardial Infarction. (2018). Fourth universal definition of myocardial infarction (2018). *Circulation*, 138(20), e618-e651.
  - 4 Verordnung des EDI vom 29. September 1995 über Leistungen in der obligatorischen Krankenpflegeversicherung (Krankenpflege-Leistungsverordnung, KLV) SR 832.112.31, Anhang 31
  - 5 Armbruster, D. A., & Pry, T. (2008). Limit of blank, limit of detection and limit of quantitation. *The clinical biochemist reviews*, 29(Suppl 1), S49.
  - 6 Apple, F. S., Sandoval, Y., Jaffe, A. S., & Ordonez-Llanos, J. (2017). Cardiac troponin assays: guide to understanding analytical characteristics and their impact on clinical care. *Clinical chemistry*, 63(1), 73-81.
  - 7 Apple, F. S., Fantz, C. R., Collinson, P. O., & IFCC Committee on Clinical Application of Cardiac Bio-Markers. (2021). Implementation of high-sensitivity and point-of-care cardiac troponin assays into practice: Some different thoughts. *Clinical Chemistry*, 67(1), 70-78.
  - 8 Jarolim, P. (2015). High sensitivity cardiac troponin assays in the clinical laboratories. *Clinical Chemistry and Laboratory Medicine (CCLM)*, 53(5), 635-652.
  - 9 Apple, F. S., Schulz, K., Schmidt, C. W., van Domburg, T. S., Fonville, J. M., & de Theije, F. K. (2021). Determination of sex-specific 99th percentile upper reference limits for a point of care high sensitivity cardiac troponin I assay. *Clinical Chemistry and Laboratory Medicine (CCLM)*, 59(9), 1574-1578.
  - 10 Lazar, D. R., Lazar, F. L., Homorodean, C., Cainap, C., Focsan, M., Cainap, S., & Olinic, D. M. (2022). High-sensitivity troponin: a review on characteristics, assessment, and clinical implications. *Disease Markers*, 2022.
  - 11 Karmen, A., Wróblewski, F., & LaDue, J. S. (1955). Transaminase activity in human blood. *The Journal of clinical investigation*, 34(1), 126-133.
  - 12 Garg, P., Morris, P., Fazlanie, A. L., Vijayan, S., Dancso, B., Dastidar, A. G., ... & Haaf, P. (2017). Cardiac biomarkers of acute coronary syndrome: from history to high-sensitivity cardiac troponin. *Internal and emergency medicine*, 12, 147-155.
  - 13 Collet, Jean-Philippe, et al. «2020 ESC Guidelines for the management of acute coronary syndromes in patients presenting without persistent ST-segment elevation: The Task Force for the management of acute coronary syndromes in patients presenting without persistent ST-segment elevation of the European Society of Cardiology (ESC).» *European heart journal* 42.14 (2021): 1289-1367.
  - 14 Roe, M. T., Harrington, R. A., Prosper, D. M., Pieper, K. S., Bhatt, D. L., Lincoff, A. M., ... & Topol, E. J. (2000). Clinical and therapeutic profile of patients presenting with acute coronary syndromes who do not have significant coronary artery disease. *Circulation*, 102(10), 1101-1106.
  - 15 Collinson, P. O., Saenger, A. K., Apple, F. S., & IFCC C-CB. (2019). High sensitivity, contemporary and point-of-care cardiac troponin assays: educational aids developed by the IFCC Committee on Clinical Application of Cardiac Bio-Markers. *Clinical Chemistry and Laboratory Medicine (CCLM)*, 57(5), 623-632.
  - 16 Chapman, A. R., Shah, A. S., Lee, K. K., Anand, A., Francis, O., Adamson, P., ... & Mills, N. L. (2018). Long-term outcomes in patients with type 2 myocardial infarction and myocardial injury. *Circulation*, 137(12), 1236-1245.
  - 17 Neumann, J. T., Sörensen, N. A., RübSamen, N., Ojeda, F., Renné, T., Qaderi, V., ... & Westermann, D. (2017). Discrimination of patients with type 2 myocardial infarction. *European Heart Journal*, 38(47), 3514-3520.
  - 18 Daniel S Herman, MD, PhD, Peter A Kavsak, PhD, Dina N Greene, PhD, Variability and Error in Cardiac Troponin Testing: An ACLPS Critical Review, *American Journal of Clinical Pathology*, Volume 148, Issue 4, October 2017, Pages 281-295, <https://doi.org/10.1093/ajcp/axq066>
  - 19 Warner JV, Marshall GA. High incidence of macrotroponin I with a high-sensitivity troponin I assay. *Clin Chem Lab Med*. 2016 Nov 1;54(11):1821-1829. doi: 10.1515/cclm-2015-1276
  - 20 Chaulin AM. False-Positive Causes in Serum Cardiac Troponin Levels. *J Clin Med Res*. 2022 Feb;14(2):80-87. doi: 10.14740/jocmr4664. Epub 2022 Feb 24. PMID: 35317362; PMCID: PMC8912997.

# BLOOD GROUP TERMINOLOGY – MADE IN LIECHTENSTEIN

Prof. Christoph Gassner, Mag., Dr rer. nat.  
Université privée de la  
Principauté du Liechtenstein  
Directeur de l'Institut de médecine  
translationnelle  
[christoph.gassner@ufl.li](mailto:christoph.gassner@ufl.li)

Tout le monde connaît son propre groupe sanguin et peut annoncer qu'il s'agit du groupe «A», «B», «AB» ou «O». Formulé correctement, le groupe ABO n'est cependant qu'un seul de nombreux «systèmes de groupes sanguins». À côté de A, B et O, on connaît en effet un nombre – étonnant pour les non-professionnels – de 380 autres propriétés de groupes sanguins, actuellement réparties sur 44 systèmes de groupes sanguins. Le groupe de travail «Terminologie» de l'International Society of Blood Transfusion travaille à cataloguer ce polymorphisme et à approuver de nouveaux antigènes et systèmes de groupes sanguins. Ces activités sont actuellement dirigées à l'échelle mondiale depuis l'Institut de médecine translationnelle de l'Université privée de la Principauté du Liechtenstein à Triesen.

## QU'EST-CE QU'UN GROUPE SANGUIN, UN SYSTÈME DE GROUPE SANGUINS ET UN ANTIGÈNE DES ÉRYTHROCYTES ?

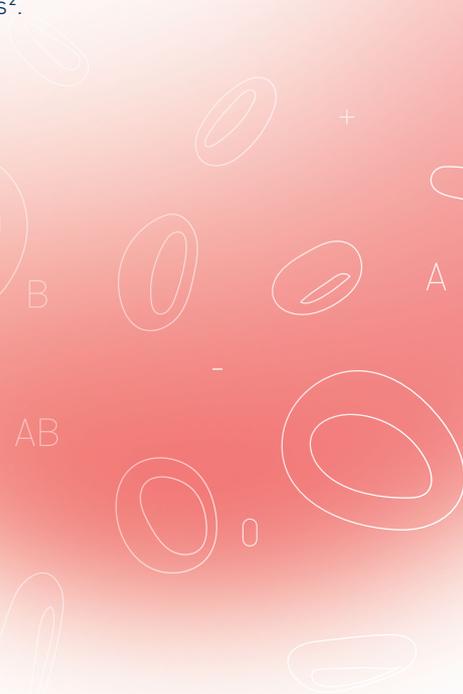
Le «groupe sanguin» d'une personne est une combinaison de nombreux antigènes présents ou absents à la surface des érythrocytes de cette personne. Les antigènes sont des zones spécifiques de différents glycolipides, protéines ou glycoprotéines qui font partie de la membrane des érythrocytes. Le système immunitaire (humoral) interagit avec ces antigènes et peut, dans le cadre de grossesses et de transfusions, synthétiser des anticorps contre les antigènes étrangers au corps. Les anticorps contre des antigènes peuvent être «naturels» (lorsqu'ils correspondent à des molécules ubiquitaires dans l'environnement) ou être la conséquence d'une immunisation active contre des antigènes étrangers. Pour qu'un nouveau système de groupes sanguins ou un nouvel antigène dans le cadre d'un système existant soit officiellement reconnu (les deux cas surviennent encore aujourd'hui, voir l'illustration 1), il faut que deux conditions soient remplies: a) un anticorps naturel contre un antigène érythrocytaire doit avoir été trouvé chez une personne et b) la variation génétique à l'origine doit avoir été identifiée et un rapport causal avec le nouvel antigène en question doit avoir été établi.

### LE GROUPE DE TRAVAIL «TERMINOLOGIE» DE L'INTERNATIONAL SOCIETY OF BLOOD TRANSFUSION (ISBT)

L'American Association of Blood Banks (AABB) et l'International Society of Blood Transfusion (ISBT) sont les deux plus grandes organisations faitières de la médecine transfusionnelle et agissent à l'échelle mondiale. L'ISBT existe depuis 1935; il s'agit d'une organisation à but non lucratif ayant siège à Amsterdam. Elle promeut la recherche et les bonnes pratiques dans tous les domaines de la chaîne transfusionnelle par des groupes de travail scientifiques. Le groupe de travail bénévole dont le nom complet est «Working Party for Red Cell Immunogenetics and Blood Group Terminology» (RCI&BGT) est actuellement composé de 30 experts et expertes du monde entier dans le domaine de l'immuno-hématologie et de l'immunogénétique, c'est-à-dire de sérologues et de spécialistes en biologie moléculaire, qui s'investissent dans la classification et désignation de propriétés de groupes sanguins.

### «BLOOD GROUP TERMINOLOGY - MADE IN LIECHTENSTEIN»

En août 2022, la Prof. Dr Catherine Hyland de l'Australian Red Cross Blood Service à Kelvin Grove (Queensland, Australie) et l'auteur du présent article – Prof. Dr Christoph Gassner, directeur de l'Institut de médecine translationnelle (ITM) de l'Université privée de la Principauté du Liechtenstein (UFL), ont été réélus pour quatre ans en tant que présidents du groupe de travail RCI&BGT. De plus, l'ISBT finance l'expert en informatique Harald Obergasser, un collaborateur de l'ITM. L'ITM à Triesen gère donc actuellement le catalogue ISBT des groupes sanguins humains; ce catalogue est unique en son genre et essentiel à l'échelle mondiale (<https://www.isbtweb.org/isbt-working-parties/rcibgt.html>). Le catalogue est consulté via Internet plus de 20'000 fois par mois dans le monde entier. Le groupe de travail publie ses activités, p. ex. l'élaboration de directives pour l'assurance de la qualité des tests prénataux pour déterminer les groupes sanguins fœtaux<sup>1</sup> ou l'établissement de rapports formels concernant les antigènes et systèmes de groupes sanguins nouvellement reconnus<sup>2</sup>.



### NOUVEAUX ANTIGÈNES ET SYSTÈMES DE GROUPES SANGUINS, «A NEVER ENDING STORY»

L'activité centrale du groupe de travail, pour laquelle le groupe se réunit environ deux fois par an, est d'assurer la vérification, l'approbation et la dénomination des antigènes et groupes de systèmes sanguins encore régulièrement découverts (Illustration 1). Le groupe de travail rend donc gratuitement les nouvelles découvertes de groupes sanguins publiquement accessibles pour la science et les applications de routine. Depuis la moitié des années 1990, la génétique de ces propriétés joue un rôle important. D'une part, les données génétiques sont l'approche ultime et la plus exacte pour définir les antigènes de groupes sanguins, de façon analogue aux allèles du HLA. D'autre part, des technologies moléculaires sont de plus en plus souvent utilisées pour les diagnostics de routine des groupes sanguins<sup>3,4</sup>.

La première description, en 2022, du système «ER» codé par le gène PIEZO1 est un exemple particulièrement intéressant d'une découverte de nouveaux antigènes de groupes sanguins et même de tout un nouveau système de groupes sanguins avec plusieurs

#### MESSAGES PRINCIPAUX

- Les «groupes sanguins» sont 380 propriétés de la surface des érythrocytes, signifiant la présence ou absence d'antigènes de groupes sanguins et pouvant être classés en 44 systèmes de groupes sanguins.
- Aujourd'hui encore, de nouveaux antigènes de groupes sanguins (ou l'absence de certains antigènes) sont régulièrement découverts à l'aide d'anticorps naturellement synthétisés dans le sérum de femmes enceintes et de personnes ayant reçu des transfusions.
- Le groupe de travail «Red Cell Immunogenetics and Blood Group Terminology» de l'ISBT est responsable de l'approbation et dénomination de nouveaux antigènes de groupes sanguins. Les activités de ce groupe de travail sont actuellement coordonnées en majeure partie par l'Institut de médecine translationnelle de l'Université privée du Liechtenstein à Triesen.

antigènes<sup>5</sup>. En 2021, la découverte de la fonction de la protéine Piezo1 a été récompensée par le prix Nobel de physiologie ou médecine. À peine un an plus tard, le laboratoire de référence international pour groupes sanguins à Bristol (Royaume-Uni) a rapporté que cette protéine présente à sa surface des propriétés de groupe sanguin. L'ITM a rédigé à ce sujet un éditorial intitulé «PIEZO1: now also featuring blood group antigens»<sup>6</sup>. Fin 2022, on compte plus de 380 antigènes de groupes sanguins répartis sur 44 systèmes de groupes sanguins.

L'Institut de médecine translationnelle de l'UFL consacre une partie de ses propres recherches à la description du polymorphisme génétique, c'est-à-dire de «l'immunogénétique des groupes sanguins». Une autre partie est consacrée à la médecine transfusionnelle – probablement le plus ancien exemple de médecine individualisée – en tant que modèle pour la recherche sur les aspects spécifiques de la réponse immunitaire humorale<sup>7,8</sup>.

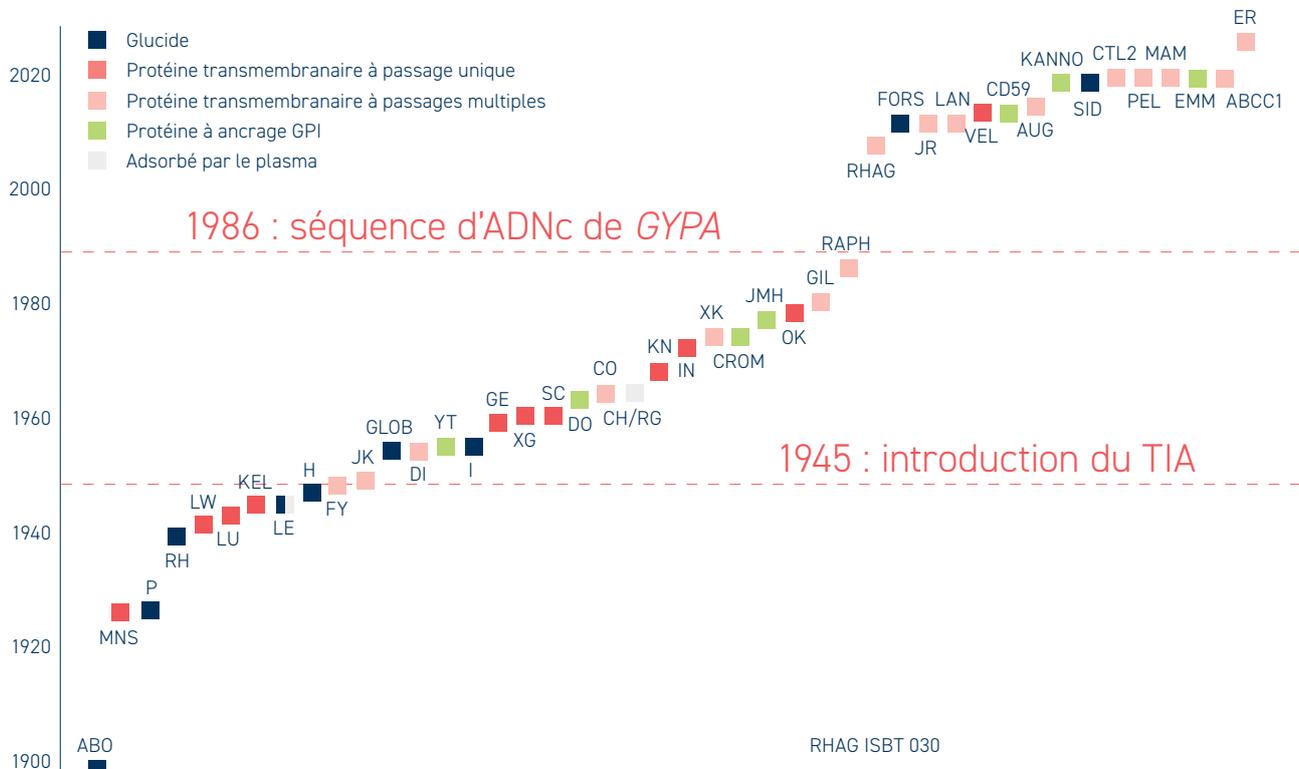


Illustration 1 : Années de découverte de nouveaux systèmes de groupes sanguins

Du système ABO (ISBT 001) en 1900 par Karl Landsteiner<sup>9</sup> jusqu'au système ER (ISBT 044) en 2022<sup>5</sup>. La couleur de chaque système représente la nature du composant membranaire érythrocytaire portant les antigènes tels que définis dans la légende de l'illustration. La ligne horizontale en pointillé pour 1945 montre nettement que la plupart des systèmes ont été découverts après l'introduction du test à l'antiglobuline (TIA). La ligne horizontale en pointillé pour 1986 montre le début de l'utilisation de méthodes de biologie moléculaire (méthodes génétiques) pour la recherche, description et classification des systèmes de groupes sanguins.

## Littérature

- Clausen FB, Hellberg Å, Bein G, Bugert P, Schwartz D, et al. Recommendation for validation and quality assurance of non-invasive prenatal testing for foetal blood groups and implications for IVD risk classification according to EU regulations. *Vox Sang.* 2022 Feb; 117(2):157-165. doi: 10.1111/vox.13172. Epub 2021 Jun 21. PMID: 34155647
- Gassner C, Castilho L, Chen Q, Clausen FB, Denomme GA, et al. International Society of Blood Transfusion Working Party on Red Cell Immunogenetics and Blood Group Terminology Report of Basel and three virtual business meetings: Update on blood group systems. *Vox Sang.* 2022 Nov;117(11):1332-1344. doi: 10.1111/vox.13361. Epub 2022 Sep 19. PMID: 36121188
- Gassner C. Molecular Blood Group Diagnostics. *Transfus Med Hemother.* 2009;36(3):154-155. doi: 10.1159/000218364. PMID: 21113256
- Gassner C. Next-Generation Sequencing in Blood Group Genomics: State of the Art and Perspectives. *Transfus Med Hemother.* 2020 Feb;47(1):2-3. doi: 10.1159/000505463. Epub 2020 Jan 15. PMID: 32110188
- Karamatic Crew V, Tilley LA, Satchwell TJ, AlSubhi SA, Jones B, et al. Missense mutations in PIEZO1, which encodes the Piezo1 mechanosensor protein, define Er red blood cell antigens. *Blood.* 2023 Jan 12;141(2):135-146. doi: 10.1182/blood.2022016504. PMID: 36122374
- Gassner C. PIEZO1: now also featuring blood group antigens. *Blood.* 2023 Jan 12;141(2):123-124. doi: 10.1182/blood.2022018186. PMID: 36633886
- Gassner C, Scherer V, Zanolin-Purin D, Scharberg EA, Flesch B. Occurrence of Rare Deletional Yus and Gerbich Alleles in Syria and Neighbouring Countries. *Transfus Med Hemother.* 2022 May 5;49(6):358-367. doi: 10.1159/000524249. eCollection 2022 Dec. PMID: 36654979
- Gueuning M, Thun GA, Wittig M, Galati AL, Meyer S, et al. Haplotype sequence collection of ABO blood group alleles by long-read sequencing reveals putative A1-diagnostic variants. *Blood Adv.* 2023 Mar 28;7(6): 878-892. doi: 10.1182/bloodadvances. 2022007133. PMID: 36129841
- Landsteiner K. Ueber Agglutinationserscheinungen normalen menschlichen Blutes. 1901 [Agglutination phenomena of normal human blood]. *Wien Klin Wochenschr.* 2001 Oct 30; 113(20-21): 768-9. German. PMID: 11732110.

# INSTITUT FÜR LABORMEDIZIN I.G. PROJETS DE RECHERCHE

## Météoropathie

Fatigue, maux de tête et troubles du sommeil sont des symptômes familiers à la population sensible au foehn. Dans notre étude sur le foehn, nous avons examiné le rapport possible entre ce type de vents et différents paramètres physiologiques.

## Microbiologie moléculaire

S-gene target failure: un outil efficace pour la surveillance de nouveaux variants de SARS-CoV-2.

## Affections rénales

Comment le shrunken pore syndrom – maladie rénale récemment découverte – influence le risque de mortalité de différentes populations.

## Marqueurs biologiques de risques

### **MALADIES CARDIOVASCULAIRES & COMPLICATIONS PENDANT LA GROSSESSE**

Rapport entre le taux de «soluble urokinase plasminogen activator» (suPAR) et les facteurs de risque cardiovasculaires chez les jeunes adultes sains. Et comment certains marqueurs biologiques prédisent des complications de la grossesse (p. ex. pré-éclampsie, stéatose hépatique aiguë) ou aident à les diagnostiquer.

## Intervalles de référence

Les personnes âgées ont-elles les mêmes valeurs normales que les personnes plus jeunes? Faut-il définir de nouvelles valeurs de référence normales à partir de la soixantaine? Et comment la biologie influence-t-elle le métabolisme du corps vieillissant? Résultats de l'étude Seniorlab.

Fabienne Gstöhl  
Marketing Specialist  
Communications & Marketing  
Dr Risch  
fabienne.gstoehl@risch.ch



## Maladies neurologiques

La maladie d'Alzheimer peut-elle être diagnostiquée à l'aide de prise de sang ? Une revue systématique de 81 études.

## Maladies cardiovasculaires

L'étude GAPP examine des facteurs de risque cardiovasculaires comme p. ex. l'hypertension, qui contribuent à la survenue de maladies cardiovasculaires (telles que les infarctus du myocarde ou les AVC), la première cause de décès à l'échelle mondiale.

## Bracelets connectés

Un bracelet connecté peut-il identifier une infection par le SARS-CoV-2 avant l'apparition des symptômes ? Résultats de l'étude COVI-GAPP.

## Lésions du système nerveux

Peut-on détecter des lésions du système nerveux à l'aide d'analyses du sang à la suite du COVID-19 ou lors de COVID long ? Résultats de l'étude COVI-GAPP.

## Préanalytique

La qualité d'un résultat dépend de la qualité de l'échantillon. Nous étudions de nouvelles méthodes de chimie sèche pour la détection de substances dans des types d'échantillons peu conventionnels tels que le liquide céphalo-rachidien ou le liquide de ponction articulaire. Nous étudions également si le transport par drone affecte la qualité des échantillons et, si c'est le cas, comment réduire le plus possible ces éventuelles influences

**DISTRIBUTION  
VENTES  
SALES  
CONSEIL**

# QUEL EST LE TERME JUSTE ?

Joël Flesch  
Head of Sales  
Dr Risch  
joel.flesch@risch.ch

un produit, on s'intéresse en premier lieu au produit lui-même, à son toucher, à son design, à ses fonctions ou encore à la marque. Un service s'accompagne généralement d'attentes élevées, puisqu'une simplification ou une amélioration de la qualité dans la vie quotidienne est recherchée. Ce phénomène s'observe aussi bien dans la vie privée que dans la vie professionnelle.

Quelles sont les caractéristiques distinctives qui demeurent en mémoire et quand recommande-t-on un produit ou un service ? Au fond, c'est très simple : on est convaincu de la chose, on est en mesure de s'y identifier et on aime en parler.

Les exigences envers un laboratoire sont à première vue «simples» : un échantillon est envoyé par coursier et un résultat est délivré en quelques heures. Cette attente est justifiée et doit être satisfaite en tout état de cause. Mais si l'on regarde de plus près dans les coulisses, on se rend compte de la grande complexité de l'infrastructure et des différences de qualité très nettes.

Saviez-vous que Dr Risch emploie plus de 50 spécialistes médicaux et scientifiques universitaires pour garantir la qualité élevée, si ce n'est maximale, que nous venons de décrire ?! En effet, le médecin traitant souhaite obtenir des résultats fiables et de la meilleure qualité possible afin de pouvoir les transmettre à sa patiente/son patient. Pas vrai ?

## DR RISCH FAIT LA DIFFÉRENCE

Souvent, c'est ce qui fait pencher la balance. Outre les normes de laboratoire médicales les plus élevées, qui sont la priorité absolue de Dr Risch, il existe des équipes qui font le lien entre la clientèle et le laboratoire. Elles représentent Dr Risch, donnent un visage et une personnalité à l'entreprise. Ainsi, l'écoute, la compréhension et l'engagement font partie des vertus de l'équipe de conseil de Dr Risch. Plus l'attente est établie avec exactitude, plus la mise en œuvre est précise et ciblée. Les analyses ne sont pas le seul élément central. Les directions de projet, les intégrations informatiques, le conseil en matière d'appareils de laboratoire Point of Care (POCT), les formations ainsi que l'organisation de formations continues font également partie intégrante de l'offre. Au sein de Dr Risch, il est d'usage de répondre aux besoins individuels dans la mesure du possible – tout en maintenant la proximité et la disponibilité – et d'établir une confiance mutuelle. Et les demandes sont toujours traitées selon des normes.

## PROXIMITÉ RÉGIONALE POUR LES MEILLEURS RÉSULTATS

Grâce à son réseau de 15 laboratoires et 8 centres de prélèvement répartis dans toute la Suisse et au Liechtenstein, le groupe Dr Risch dispose d'une excellente infrastructure. Avec notre compétence professionnelle et des trajets de transport courts, nous assurons les meilleurs résultats en matière de diagnostic de laboratoire et un service fiable – 24 heures sur 24, 7 jours sur 7.

Distribution, ventes ou conseil, quel est le terme juste ? Ou faut-il plutôt parler de Sales ou de représentant-e-s ? Au final, ce n'est pas la désignation qui est déterminante. Mais où se trouve la nuance ? En tant que client-e, je veux de la qualité, un service fiable et un-e partenaire commercial-e de confiance. Quelles sont les conditions à satisfaire ? Quand ai-je le sentiment d'être compris-e et non d'être bombardé-e de messages ?

## C'EST PRÉCISÉMENT SUR CES SUJETS QUE NOUS SOUHAITONS NOUS PENCHER DANS L'ARTICLE SUIVANT.

Commençons par la définition : Wikipédia décrit le terme allemand «Vertrieb», habituellement traduit par «distribution» comme une fonction de l'entreprise visant à mettre des produits ou des services à la disposition des clientes et clients ou des consommatrices et consommateurs finaux. Il s'agit d'une désignation très vaste, qui doit d'abord être déclinée en fonction du secteur concerné. Les produits ou services et les attentes qui y sont liées, parfois de manière dissimulée, sont en effet très distincts. Lorsque l'on achète



### DES PROFESSIONNELS POUR DES PROFESSIONNELS

Que ce soit au laboratoire ou dans votre cabinet, les équipes forment une symbiose et sont là pour vous répondre à vous ainsi qu'à vos préoccupations. Elles fournissent chaque jour un effort considérable pour répondre aux exigences posées. Mais ce n'est pas tout : Dr Risch offre davantage que « seulement » de la médecine de laboratoire. La panoplie de services va bien au-delà. L'entreprise s'engage en outre, par exemple sur les fronts de la science, des universités ou des études. Des associations sont encouragées ou soutenues, des événements sont planifiés et réalisés en commun.

Là encore, l'équipe de conseil de Dr Risch fait toute la différence. Vous souhaitez positionner votre cabinet en

tant que centre de compétences ou vous engager vous-même en tant qu'intervenante ou intervenant – ou faire partie d'un cercle d'expert-e-s ? Faites-le nous savoir. Ensemble, nous déplaçons des montagnes.

### LE DIALOGUE CRÉE LA CONFIANCE

Une bonne relation, qu'elle soit professionnelle ou privée, se construit généralement sur la communication. Nous nous tenons volontiers à votre disposition pour établir ou approfondir une excellente collaboration dans le cadre d'une mission commune et dans l'intérêt de vos patientes et patients. Nous avons hâte de vous rencontrer, vous remercions de votre précieuse confiance et vous souhaitons plein de succès.

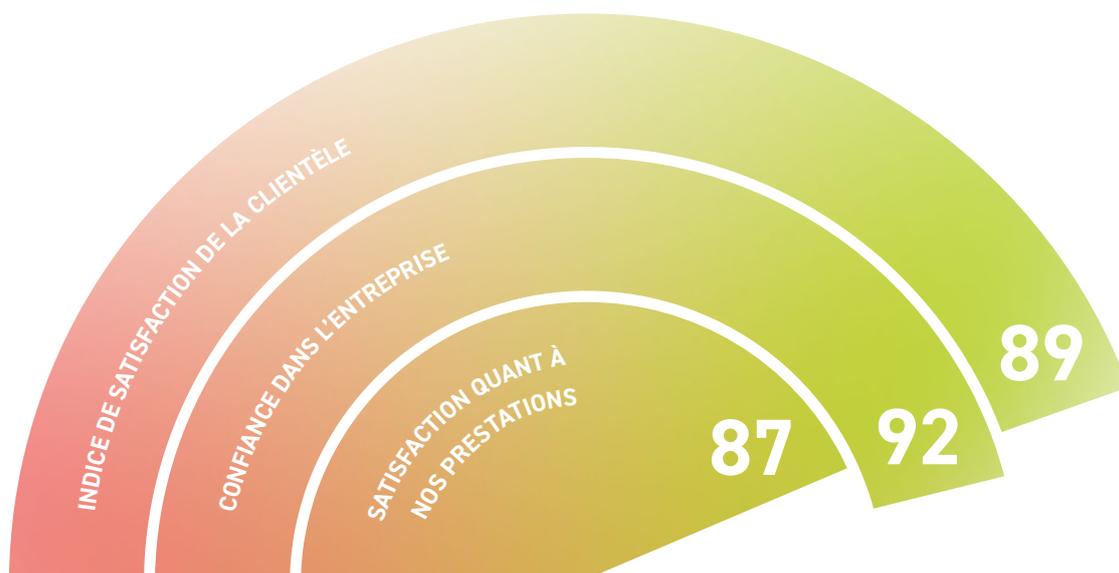
### NOTRE ÉQUIPE DE CONSEIL

Joël Flesch  
 Karim Hamrani  
 Lisa Zuccolo  
 Manuela Bonfils  
 Nathalie Bourgeois  
 Jolanda Calvini  
 Claudia Christen  
 Sandrine Collet  
 Sonja Forlin  
 Corina Fuchs  
 Eric Golay  
 Giuliani Katja  
 Madlaina Kessler  
 Rozenn Masson  
 Mélanie Perrin  
 Magali Roch  
 Christoph Schlitner  
 Sandrine Starck  
 Karin Wagner

## ENQUÊTE CLIENTS

# PRINCIPAUX RÉSULTATS

Sonja Walser  
Marketing & Communications Specialist  
Communications & Marketing  
Dr Risch  
sonja.walser@risch.ch



Les résultats de l'enquête clients Dr Risch 2022/23 sont parus et nous vous en proposons un aperçu. Les questions posées concernaient la satisfaction des clients, l'image, les valeurs, le personnel, la joignabilité et la compétence, le Complaint Management, la gamme de services ainsi que l'information et la communication. Cette enquête approfondie a été réalisée pour la première fois avec un partenaire externe indépendant, Empiricon AG, Berne.

### À PROPOS DES PARTICIPANTES ET PARTICIPANTS

Au total, 321 clientes et clients (64% de femmes/36% d'hommes) ont participé à l'enquête, ce qui représente un taux de réponses solide de 11,8%. Le groupe de participantes et participants était composé principalement de médecins (49%), suivis des AM (24%), du personnel de santé (14%) et des «autres fonctions» (13%). La tranche d'âge prédominante était celle des +50 ans, avec 32%, suivie des +60 ans avec 24% et des +40 ans avec 21%.

Les clientes et clients apprécient le dialogue personnel. Ainsi, 90 personnes, soit 28% des participantes et participants, ont souhaité être contactées par leur conseillère clientèle personnelle/leur conseiller clientèle personnel. Un souhait qui nous réjouit et auquel nous avons déjà largement répondu.

### BONNE NOTE POUR DR RISCH

Les clientes et clients donnent une bonne note au groupe Dr Risch : un indice de satisfaction de la clientèle de 89 points sur une échelle de 100 constitue une bonne base de départ à développer.

L'indice de satisfaction de la clientèle se compose de la confiance ressentie avec une valeur de 92 points et de 87 points pour la satisfaction quant aux services.

### LA GAMME DE SERVICES À LA LOUPE

Si l'on examine à la loupe les différents services proposés par Dr Risch, les services de laboratoire obtiennent un niveau de satisfaction de 89 points, les solutions numériques (**RiPortal**) de 90 points – et le service de coursier LabExpress un score remarquable de 92 points. Le webshop de Disposan obtient un score de 84 points et l'offre de formation permanente de Dr Risch récolte 85 points.

DIAGNOSTIC DE LABORATOIRE	SERVICES NUMÉRIQUES RiPORTAL	LOGISTIQUE LABEXPRESS	WEBSHOP DISPOSAN	OFFRE DE FORMATION PERMANENTE
<b>89</b>	<b>90</b>	<b>92</b>	<b>84</b>	<b>85</b>
<p>Ont été évalués:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Qualité (91)</li> <li>- Spectre d'analyses (93)</li> <li>- Saisie de la demande (87)</li> <li>- Durée entre l'établissement de la demande et la transmission des résultats (90)</li> <li>- Contenu en information des résultats (89)</li> <li>- Commande supplémentaire d'analyses (88)</li> </ul>	<p>Ont été évalués:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Disponibilité et fiabilité (93)</li> <li>- Convivialité (90)</li> <li>- Structure (89)</li> <li>- Utilité dans la vie professionnelle (89)</li> <li>- Présentation des résultats (LabResult) (89)</li> </ul>	<p>Ont été évalués:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Fiabilité (93)</li> <li>- Ponctualité (91)</li> <li>- Amabilité (94)</li> <li>- Flexibilité (91)</li> <li>- Présentation du personnel (91)</li> </ul>	<p>Ont été évalués:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Structure/clarté (79)</li> <li>- Convivialité (81)</li> <li>- Qualité des produits (89)</li> <li>- Livraison dans les délais (86)</li> </ul>	<p>Ont été évalués:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Pertinence pratique (88)</li> <li>- Offre dans la région (81)</li> </ul>
<p>29% des participantes et participants souhaiteraient que les résultats soient commentés de manière plus détaillée.</p>	<p>66% des participantes et participants utilisent le <b>RiPortal</b> (comparaison 2020: 48%).</p>		<p>66% des participantes et participants utilisent le webshop Disposan.</p>	<p>60% des participantes et participants connaissent l'offre de formation permanente de Dr Risch, 54% l'utilisent (comparaison 2020: 37%)</p> <p>46% souhaitent davantage de formations permanentes: 53% sous forme de webinaires, 82% sous forme d'événements présentiels</p>

Ainsi, par rapport à la dernière enquête clients (2020), la satisfaction aussi bien quant aux services de laboratoire qu'au **RiPortal** s'est accrue. Une tendance qui montre que la mise en œuvre des mesures d'amélioration continue porte ses fruits. Avec 54%, le nombre de personnes utilisant l'offre de formation permanente du groupe Dr Risch est nettement plus élevé (+17%), ce qui s'explique par l'extension régionale de cette dernière.

### À VOTRE SERVICE

#### Personnel

Dans tous les secteurs, les clientes et clients sont très satisfaits du personnel de Dr Risch, comme en témoigne le score de 91 points.

#### Joignabilité et compétence

La joignabilité et la compétence des différents secteurs, à savoir le secrétariat (89 points), le conseil à la clientèle (90 points), l'équipe consiliaire médicale (90 points), le service desk (87 points) et le service de coursier (91 points), ont été appréciées, enregistrant un total de 89 points.

### Complaint Management

En ce qui concerne le Complaint Management, c'est-à-dire la gestion des réclamations, 22% des participantes et participants ont indiqué avoir eu des réclamations au cours des deux dernières années. Les solutions trouvées ont été jugées satisfaisantes dans la plupart des cas. Des besoins d'action se font sentir dans ce domaine ; la première mesure à prendre est de raccourcir le temps nécessaire à la recherche d'une solution.

#### Information et communication

La clientèle se sent bien informée par le groupe Dr Risch, ce qui est confirmé par un score de 87 points. Le site Web de Dr Risch est également apprécié avec 84 points.

La nouvelle image de marque de Dr Risch est jugée fraîche et moderne par les participantes et participants avec 87 points.

### POTENTIELS ET MESURES

En premier lieu, les potentiels du groupe Dr Risch résident dans l'optimisation et le développement de tous les services et prestations. L'accent est mis sur les services numériques, l'offre de formation permanente et le Complaint Management. Les conclusions de l'enquête clients 2022/23 seront inté-

grées de manière ciblée dans un ensemble de mesures qui seront mises en œuvre dans le cadre du processus d'amélioration continue (PAC). En tant que cliente/client directement en contact avec Dr Risch, vous aurez à nouveau la possibilité d'évaluer personnellement les différents secteurs au printemps 2025.

### UN GRAND MERCI À VOUS!

Grâce à vous, le groupe Dr Risch est perçu comme une plateforme de diagnostic médical de premier plan, qui s'engage à fournir les meilleurs soins possibles aux patients dans le cadre d'une collaboration partenariale (approbation de 87 points par les participantes et participants). En outre, vous nous confortez dans nos valeurs et nous qualifiez de fiables, ouverts et créatifs. Vous appréciez également la gamme de services intégrés, la qualité élevée ainsi que les échanges personnels (87 points). Avec un excellent score NPS (Net Promoter Score) de 60, vous nous recommanderiez comme partenaire de laboratoire. Nous vous en remercions vivement et avons hâte de poursuivre notre collaboration fondée sur la confiance.

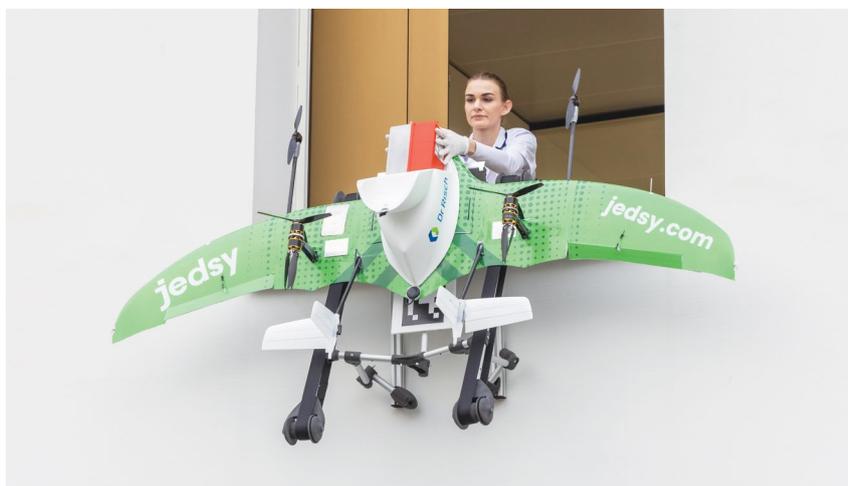
# UN DRONE

## ACHEMINE DES ÉCHANTILLONS MÉDICAUX JUSQU'AU LABORATOIRE

Manuel Hug  
Communications Specialist  
Communications & Marketing  
Dr Risch  
manuel.hug@risch.ch

En décembre de l'année passée, le groupe de laboratoire Dr Risch et la start-up Jedsy ont lancé ensemble un projet pilote pour le transport d'échantillons de laboratoire par drone. Ainsi, le transport des échantillons se fera de manière plus rapide et plus écologique. Une nouveauté mondiale est utilisée : un drone unique en son genre capable de s'arrimer à la fenêtre. L'Office fédéral de l'aviation civile (OFAC) a d'ores et déjà autorisé la première ligne aérienne du laboratoire de Vaduz au laboratoire de Buchs SG.

Chaque jour, dans toute la Suisse, une cinquantaine de conductrices et conducteurs du service de coursier sont à l'œuvre pour Dr Risch. Ils apportent en quelques heures des échantillons médicaux aux laboratoires régionaux. « Toute l'importance de ce service pour le système de santé a été démontrée de manière impressionnante, ces deux dernières années, au cours de la pandémie de coronavirus. Cependant, si les véhicules du service de coursier sont dans des embouteillages ou s'ils circulent aux heures de pointe, le déroulement prévu de la journée en ce qui concerne l'analyse et le diagnostic médical est retardé », explique le Dr méd. Martin Risch, CEO du groupe Dr Risch. C'est pourquoi, en collaboration avec la start-up Jedsy, le groupe Dr Risch a mis en place un projet pilote dans le cadre duquel les échantillons sont acheminés au laboratoire par drone. « Ce faisant, nous voulons offrir un service encore meilleur, dont les principaux bénéficiaires seront les patients », souligne Martin Risch. La première ligne vient d'être approuvée, entre les sites de laboratoire de Buchs SG et de Vaduz, par l'Office fédéral de l'aviation civile (OFAC).



Le drone est chargé et déchargé directement à la fenêtre. Il peut contenir 50 échantillons.



Le drone en approche latérale d'atterrissage à Buchs SG.

### UN DRONE UNIQUE EN SON GENRE AFFICHANT DE PREMIERS SUCCÈS

La start-up Jedsy a développé un tout nouveau type de drone qui peut s'arrimer à l'extérieur d'une fenêtre ou d'un balcon. Le chargement et le déchargement du drone ne prennent alors que quelques secondes et s'effectuent en toute convivialité depuis la fenêtre, par tous les temps. La station d'accueil recharge en outre la batterie du drone, de sorte que l'engin volant est toujours opérationnel et peut décoller en 60 secondes. Jedsy a conçu le «Segler» (en français «planeur») de manière à ce qu'il soit nettement plus silencieux que les multicoptères bien connus. Tous les systèmes sont redondants et donc conçus pour résister aux pannes. Jedsy et Dr Risch accordent une grande importance à la sphère privée : l'exploitant suit par livestream le déroulement du vol du drone, mais dès que l'engin s'approche du bâtiment, les abords sont floutés, à l'exception de la station d'accueil. «Avec le nouveau drone, nous avons déjà acquis une expérience de vol importante au Malawi, où plus de 5000 vols ont été effectués dans le cadre du corridor pour drones de l'UNICEF, explique Herbert Weirather, CEO de Jedsy. Des centres de santé y sont déjà approvisionnés en médicaments critiques par Jedsy et le service est en constante expansion.»

### L'AVENIR APPARTIENT AUX DRONES DE TRANSPORT

Les transports par drones ne sont pas nouveaux en Suisse, mais ils ont été confrontés à quelques défis majeurs par le passé. Quelques grandes entreprises de transport ont déjà effectué des vols d'essai, mais la plupart du temps, les projets ont été abandonnés. Ainsi, trois personnes étaient souvent impliquées pour chaque vol, une pour le site de décollage et une pour le site d'atterrissage, ainsi que l'opérateur. Ce à quoi s'ajoutaient des check-lists et emballages complexes, ce qui portait souvent le temps de préparation à plus de 20 minutes. Avec le drone révolutionnaire de Jedsy, ces défis sont du passé. De surcroît, une prescription récemment publiée par l'Agence européenne de la sécurité aérienne (EASA), qui sera bientôt applicable en Suisse, a conféré un élan supplémentaire. Grâce à cette nouvelle disposition, les entreprises de transport aérien comme Jedsy peuvent faire certifier entièrement leurs drones de livraison de colis. Ainsi, dès 2024, l'ensemble du système de santé pourrait être approvisionné de manière plus rapide et plus rentable par des livraisons par drones.

### AU SUJET DE JEDSY

Delivery Glider AG, dont la marque est Jedsy, est une start-up suisse qui développe et exploite l'un des drones de livraison les plus avancés. La firme a été fondée début 2021 par Herbert Weirather, ingénieur en aéronautique et aérospatiale, et Mirko Cesena, triple champion du monde de voltige aérienne, et s'est donné pour mission «Delivery when it matters». Jedsy est la première entreprise au monde à arrimer son drone de livraison directement à la fenêtre ou au balcon, ce qui permet d'expédier des biens médicaux encore plus rapidement et plus aisément. La station d'accueil fait également office de station de chargement, ce qui permet à Jedsy d'atteindre un niveau très élevé d'automatisation et de décentralisation du réseau de lignes. Ce faisant, Jedsy obtient une livraison non seulement rapide, mais aussi rentable. Des investisseurs de renom comme p.ex. Cornelius Boersch, l'investisseur dans les technologies le plus actif d'Europe, ont investi dans Jedsy.

Sonja Walser  
Marketing & Communications Specialist  
Communications & Marketing  
Dr Risch  
sonja.walser@risch.ch

# NOUVEAU SITE DR RISCH À BAD RAGAZ



Karin Jung  
FAMH chimie clinique,  
hématologie (BS)



Antoinette Cavegn  
Assistante médicale



Chiara Sinito  
Assistante médicale



Madlaina Kessler  
Déléguée médicale

Le 1<sup>er</sup> janvier 2023, Dr Risch a repris le laboratoire situé dans les locaux du Centre médical de Bad Ragaz et ouvre ainsi son sixième site dans la région Suisse orientale/Zurich. Le laboratoire POCT (Point of Care Testing) accompagné d'un centre de prélèvement est géré comme une antenne du grand laboratoire de Buchs/SG.

Le groupe Dr Risch élargit continuellement l'offre de diagnostic de laboratoire. «En établissant notre propre laboratoire POCT avec prélèvement d'échantillons qualifié, nous posons un nouveau jalon important dans l'histoire de notre entreprise», déclare le Dr méd. Martin Risch, CEO. «Les examens diagnostiques pour les soins de base sont effectués directement sur place, à Bad Ragaz, ce qui nous permet de proposer des diagnostics de laboratoire proches du patient.»

## UN PARTENARIAT IMPORTANT

Le Centre médical de Bad Ragaz est situé au sein du Grand Resort Bad Ragaz. Le nouveau site s'étend sur près de 150 m<sup>2</sup> et accueille le corps médical local, les médecins généralistes externes, les spécialistes ainsi que les clients de l'hôtel. «Nous sommes très heureux d'avoir convaincu une institution renommée, le Centre médical de Bad Ragaz, d'accueillir notre laboratoire», déclare Andrea Rüsche, directrice de Dr Risch Ostschweiz AG.

## ORGANISATION ET SPECTRE D'ANALYSES

La direction professionnelle du site de Bad Ragaz incombe à Karin Jung, FAMH Chimie clinique et hématologie (NF). Le laboratoire est équipé d'appareils d'analyse ultramodernes et offre tout le spectre de l'analytique au POCT. Il s'agit par exemple de l'analytique des enzymes, des métabolites, du diabète, des protéines, des marqueurs cardiaques, des lipides, des électrolytes, de la coagulation ainsi que de l'urine.

En collaboration avec les grands laboratoires de la firme situés à Buchs/SG et à Berne, un spectre complet d'analyses est proposé. Ainsi, le nouveau site peut accéder au savoir-faire de l'ensemble du groupe de laboratoires. Outre le diagnostic médical pour le traitement des maladies, Dr Risch s'engage activement en matière de prévention.

# UPCOMING EVENTS

## JUIN 2023

15.06.2023

Beaulieu SA Congrès, Lausanne

### **CMPR CONGRÈS 2023**

Découvrez l'univers de laboratoire du groupe Dr Risch à notre stand.

21.06.2023 13h30 - 16h30

Laboratoire Dr Risch, Vaduz

### **SCHNUPPERNACHMITTAG**

#### **DIPL. BIOMEDIZINISCHE/R ANALYTIKER/IN HF**

22.06.2023

Kultur- und Kongresszentrum Lucerne

### **25. FORTBILDUNGSTAGUNG DES KOLLEGIUMS FÜR HAUSARZTMEDIZIN (KHM)**

Découvrez l'univers de laboratoire du groupe Dr Risch à notre stand.

22.06.2023 19h00 - 20h30

Lieu de manifestation à compléter, Neuchâtel

### **PHARMACOGÉNÉTIQUE - UNE AVANCÉE CONCRÈTE VERS LA MÉDECINE PERSONNALISÉE**

29.06.2023

Patexpo, Le Grand-Saconnex

### **CONGRÈS ANNUEL DE GYNÉCOLOGIE SUISSE**

Découvrez l'univers de laboratoire du groupe Dr Risch à notre stand.

## AOÛT 2023

31.08.2023

Restaurant Schöngrün, Berne

### **KNIGGE-KURS - GESTIK**

## SEPTEMBRE 2023

07.09.2023

Kongresszentrum Thurgauerhof, Weinfelden

### **14. THURGAUER SYMPOSIUM INNERE MEDIZIN**

Nous aurons grand plaisir à discuter en personne avec vous.

14.09.2023 19h00 - 20h30

Laboratoire Dr Risch, Vaduz

### **VEGAN = GESUND? MYTHEN UND FAKTEN**

14.09.2023 19h00 - 20h30

Lieu de manifestation à compléter, Berne

### **VITH**

21.09.2023 19h00 - 20h30

Restaurant Schönbühl, Schaffhouse

### **VEGAN = GESUND? MYTHEN UND FAKTEN**

23.09.2023

Hôtel Royal Genève, Genève

### **LA JOURNÉE D'AUTOMNE DE L'AGAM**

Découvrez l'univers de laboratoire du groupe Dr Risch à notre stand.

27.09.2023 13h30 - 16h30

Laboratoire Dr Risch, Vaduz

### **SCHNUPPERNACHMITTAG**

#### **DIPL. BIOMEDIZINISCHE/R ANALYTIKER/IN HF**

## OCTOBRE 2023

07.10. - 08.10.2023

Villa Sassa Hotel Residence, Lugano

### **JOURNÉES INTERNATIONALES D'ÉCHOGRAPHIE GYNÉCOLOGIQUE-OBSTÉTRICALES**

Découvrez l'univers de laboratoire du groupe Dr Risch à notre stand.

## NOVEMBRE 2023

02.11.2023 19h30 - 20h30

Universitätsspital Zürich, Zürich

### **VON DER GERICHTSMEDIZIN ZUR MODERNEN FORENSIK**

09.11.2023

Olma Halle, St-Gall

### **KLINFOR 2023**

09.11.2023 19h00 - 20h30

Hotel Einstein, St-Gall

### **VEGAN = GESUND? MYTHEN UND FAKTEN**

16.11.2023 19h00 - 20h30

Hotel Einstein, St-Gall

### **VITH**

22.11.2023

Laboratoire Dr Risch, Vaduz

### **SCHNUPPERNACHMITTAG**

#### **DIPL. BIOMED. ANALYTIKER/IN HF**

23.11.2023

Restaurant Schöngrün, Berne

### **KNIGGE-KURS - HALTUNG**

# RÉTROSPECTIVE 27 DIAGNOSTIK SYMPOSIUM NON-COMMUNICABLE DISEASES SCHLAGLICHTER 2023

Manuel Hug  
Communications Specialist  
Communications & Marketing  
Dr Risch  
[manuel.hug@risch.ch](mailto:manuel.hug@risch.ch)

Le 9 mars 2023, le 27. Diagnostik-Symposium du groupe Dr Risch s'est tenu à Schaan. Quelque 150 professionnels des pays de langue allemande ont participé à cette manifestation sur le thème «non-communicable diseases». Le symposium est placé sous le patronage de la Chambre des médecins du Liechtenstein, de l'Association des médecins du Werdenberg-Sarganserland ainsi que de l'Université privée de la Principauté de Liechtenstein (UFL).

Elles ne sont pas transmissibles et pourtant elles gagnent du terrain dans le monde entier: il s'agit des maladies non transmissibles (MNT). Le cancer, les maladies cardiovasculaires, les affections pulmonaires chroniques telles que la BPCO et l'asthme figurent en tête de liste, suivis de près par les maladies rénales et hépatiques chroniques ainsi que les troubles mentaux. Lors de l'édition de cette année du symposium sur le diagnostic, six experts internationaux de haut niveau ont expliqué pourquoi on assiste à une augmentation de ces maladies, comment faire face à la charge croissante que représentent ces pathologies et où en sont le dépistage et le traitement.

## LE DIABÈTE DE TYPE 2 - AUJOURD'HUI ET DEMAIN

Le diabète de type 2, communément appelé «diabète», est l'une des maladies les plus répandues. Selon des estimations, il touche environ 7.5 % de la population. Le Prof. Dr Bernd Schultes, du Centre du métabolisme de Saint-Gall, a évoqué les grands changements intervenus dans le traitement du diabète au cours des dix dernières années. Cette évolution s'explique par une série d'études scientifiques qui ont permis de faire des découvertes impressionnantes au cours des dernières années. Ainsi, il a été démontré que, contrairement à d'autres médicaments contre le diabète, les inhibiteurs du SGLT2 n'entraînent pas seulement une amélioration du contrôle du métabolisme du glucose, mais aussi une réduction du poids, laquelle est généralement souhaitable. Nombre de ces découvertes sont déjà activement mises en pratique et le développement se poursuit à un rythme effréné.

## SUR LES TRACES DE LA FIBRILLATION AURICULAIRE

Environ 1% de la population souffre de fibrillation auriculaire, l'arythmie cardiaque la plus fréquente. Chez les personnes de plus de 75 ans, cette proportion atteint même environ 10%. La fibrillation auriculaire ne constitue pas en soi un danger aigu, mais si elle n'est pas traitée, elle peut avoir de graves conséquences, comme un risque accru d'accidents vasculaires cérébraux et d'insuffisance cardiaque. Dans son intervention, le Dr David Conen, professeur à l'Université McMaster de Hamilton (Canada), a fait le point sur l'état actuel de la recherche et des traitements. Ainsi, les médicaments anticoagulants jouent un rôle important dans le traitement de la fibrillation auriculaire. Ces médicaments sont très utiles, par exemple, afin de prévenir les accidents vasculaires cérébraux après une fibrillation auriculaire. Dans son exposé, le Professeur Conen a souligné que c'est surtout un mode de vie sain qui réduit le risque de fibrillation auriculaire et les maladies qui en découlent.

### SOINS MÉDICAUX DE BASE: MOINS, C'EST PARFOIS PLUS

Lorsque des traitements médicaux sont réalisés alors qu'aucune efficacité n'a été prouvée, on parle de «low-value care», synonyme de soins médicaux insuffisants. Le Dr Stefan Neuner-Jehle, professeur à l'Institut de médecine générale de l'Université de Zurich, a présenté différents exemples de soins médicaux inappropriés. Ainsi, il existe en Suisse de grandes différences régionales en ce qui concerne le nombre de personnes qui ont une endoprothèse ou un pontage. Il est frappant de constater que plus une personne habite près d'un centre de cardiologie, plus elle a de chances de recevoir une endoprothèse ou un pontage. S. Neuner-Jehle a en outre cité l'exemple du traitement par les médicaments contre le cholestérol, dont l'utilité n'est pas prouvée, en particulier chez les personnes de plus de 70 ans. Le spécialiste de la médecine



Orateurs et hôtes : Dr méd. Martin Risch, Prof Bernd Schultes, Dr méd. Clemens Jäger, Dr méd. Maximilian J. Steinhardt, Prof David Conen, Prof Stefan Neuner-Jehle, Prof Christoph Säly, Prof Harald Renz, Prof Lorenz Risch (de gauche à droite)

de premier recours a encouragé le corps médical à toujours remettre en question de manière critique le bien-fondé de certains traitements.

### LE REIN, L'ORGANE SILENCIEUX

Les reins assument toute une série de tâches importantes dans notre organisme. L'une de leurs principales fonctions est d'éliminer les produits du métabolisme par l'urine. Mais le rein contrôle également l'équilibre acido-basique et participe à la formation du sang. À l'occasion de la Journée mondiale du rein, le Dr méd. Clemens Jäger, médecin spécialiste au Centre de néphrologie Rheintal-Liechtenstein, a évoqué les particularités de cet organe généralement silencieux – en effet, les maladies du rein ne sont souvent découvertes qu'à un stade cliniquement très avancé. Il est donc d'autant plus important d'évaluer les résultats de laboratoire professionnellement. Les maladies rénales peuvent ainsi être détectées à un stade précoce, ce qui améliore les chances de succès du traitement.

### MALADIES PULMONAIRES ET GAMMAPATHIES MONOCLONALES

Après les maladies cardiaques, les infections pulmonaires sont la cause de décès la plus fréquente au monde. Il s'agit notamment des pneumonies, de la BPCO et de l'asthme, ainsi que de la tuberculose. Le Dr méd. Harald Renz, professeur à l'Université Philipps de Marbourg, a parlé du rôle des biomarqueurs indiquant des maladies pulmonaires. Le Dr méd. Maximilian J. Steinhardt, médecin spécialiste à la Clinique universitaire de Wurtzbourg, a parlé de la procédure de diagnostic des gammopathies monoclonales. Il s'agit d'un terme générique désignant différentes maladies, dont la plus fréquente est le myélome multiple, une maladie cancéreuse qui se développe dans la moelle osseuse. Celui-ci n'est souvent diagnostiqué que tardivement, raison pour laquelle le diagnostic de laboratoire joue ici aussi un rôle décisif.

Le symposium a été animé par le Dr méd. Christoph Säly, professeur à l'Université privée de la Principauté de Liechtenstein, ainsi que par le Prof. Dr méd. Lorenz Risch et le Dr méd. Martin Risch. Certains aspects des présentations ont ainsi pu être approfondis, notamment en ce qui concerne leur pertinence pour la pratique.



- Laboratoire
- Centre de prélèvement
- Point de collecte

Follow us  
on LinkedIn