



MAYO CLINIC
LABORATORIES

Dépistage de la démence

Changement du paradigme relatif au diagnostic

Table des matières

- 3 Une préoccupation sans cesse croissante
- 6 Une maladie aux effets universellement dévastateurs
- 7 Le temps presse
- 9 Donner aux prestataires les moyens d'agir
- 10 Une approche proactive
- 11 L'innovation à la pointe de la découverte
 - Dépistage de biomarqueurs plasmatiques de Mayo Clinic Laboratories
 - Dépistage de biomarqueurs plasmatiques de Precivity effectués par C2N Diagnostics
- 16 Une solution complète pour le dépistage de la démence
- 19 Une expertise et une expérience inégalées
- 20 Références





Une préoccupation sans cesse croissante

Les conséquences physiques, mentales et émotionnelles de la maladie d'Alzheimer sont considérables.

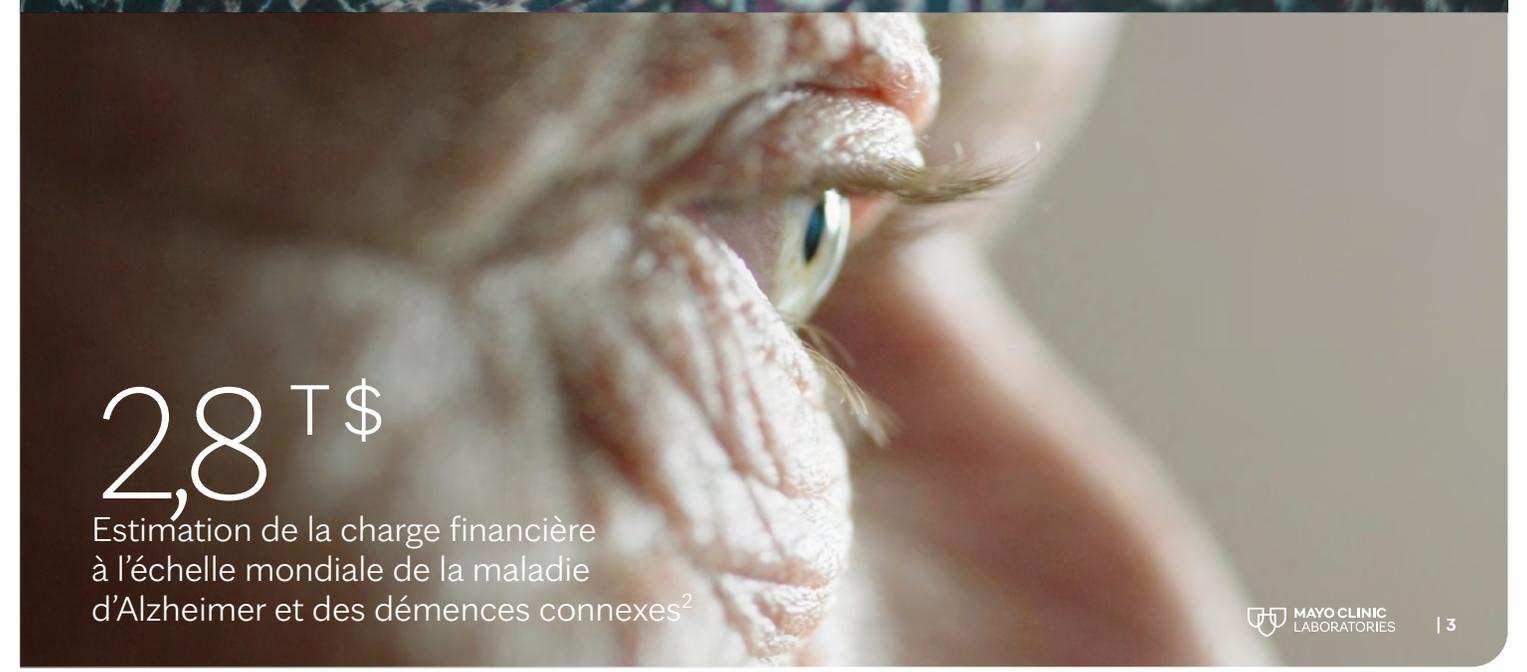
60 à 80 %

des patients atteints de démence ont la maladie d'Alzheimer¹



1 personne âgée sur 3

décède des suites de la démence¹



2,8 T\$

Estimation de la charge financière à l'échelle mondiale de la maladie d'Alzheimer et des démences connexes²



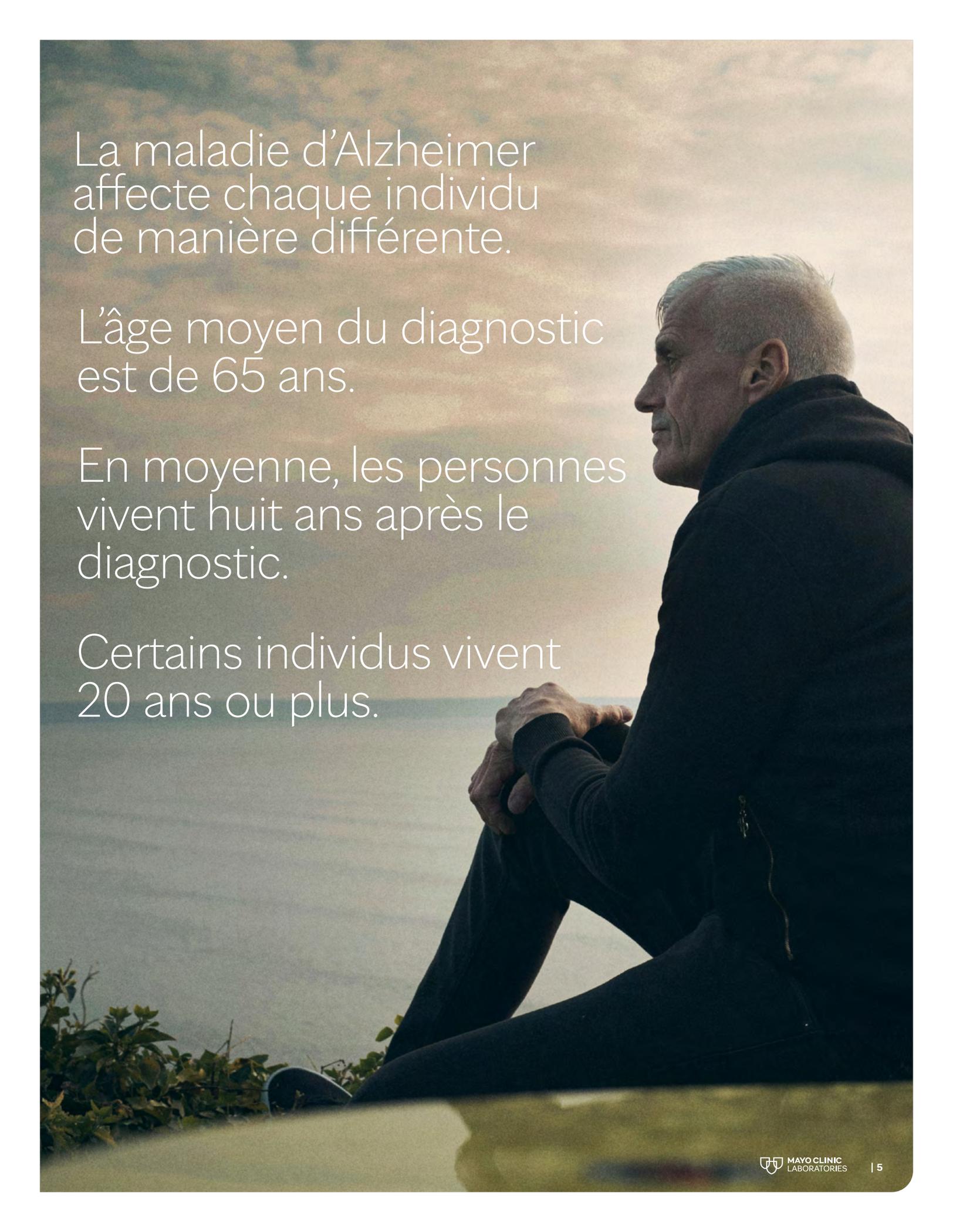
De plus, l'impact de la maladie d'Alzheimer ne cesse de gagner du terrain

À l'horizon 2055, le nombre total de personnes atteintes de la maladie d'Alzheimer devrait augmenter de

150 %¹

D'ici 2050, les coûts des soins de santé associés à la maladie d'Alzheimer devraient atteindre plus de

16,6 T \$³

A man with grey hair is sitting on a ledge, looking out at the ocean. He is wearing a dark jacket and has his hands clasped. The background is a soft, hazy view of the sea and sky.

La maladie d'Alzheimer affecte chaque individu de manière différente.

L'âge moyen du diagnostic est de 65 ans.

En moyenne, les personnes vivent huit ans après le diagnostic.

Certains individus vivent 20 ans ou plus.

Une maladie aux effets universellement dévastateurs

Toute personne atteinte de la maladie d'Alzheimer passe par plusieurs stades de la maladie.

STADE PRÉCLINIQUE



TROUBLE COGNITIF LÉGER (TCL)

Pendant les TCL, les patients présentent des changements légers de la mémoire, de la cognition, et de la capacité de conversation qui peuvent ne pas interférer avec leur capacité à vivre leur vie quotidienne.



DÉMENCE DE TYPE ALZHEIMER

1/3 des personnes atteintes d'un TCL dû à la maladie d'Alzheimer développent une démence dans les cinq années qui suivent.⁴

Le temps presse

L'identification de la maladie d'Alzheimer au début d'un TCL, avant que la démence ne s'installe, peut donner de l'espoir et permettre de faire des projets pour l'avenir. **Un diagnostic précoce par le biais de dépistage en laboratoire** permet aux patients de passer plus de temps avec leurs proches et de se préparer à ce qui les attend.

La médecine du mode de vie

a fait ses preuves en matière d'amélioration des fonctions cognitives. Les femmes âgées de 65 ans et plus atteintes de la maladie d'Alzheimer qui avaient un style de vie sain ont passé 10,8 % de leurs années restantes avec la maladie d'Alzheimer. Les femmes de 65 ans et plus atteintes de la maladie d'Alzheimer qui n'avaient pas un style de vie sain ont passé 19,3 % de leurs années restantes avec la maladie d'Alzheimer.⁶ 40 % des patients ont montré une amélioration des fonctions cognitives.⁵

Accès aux traitements modificateurs de la maladie

47 % des patients atteints de la maladie d'Alzheimer et présentant des symptômes précoces, traités par l'anticorps monoclonal donanemab, n'ont pas vu leurs symptômes s'aggraver au cours d'une année de traitement, contre 29 % des patients traités par le placebo⁷.

Participation aux essais cliniques

En règle générale, le dépôt amyloïde est une condition requise pour les essais cliniques.



Donner aux prestataires les moyens d'agir

Le dépistage de biomarqueurs dans le liquide céphalo-rachidien pour identifier la pathologie amyloïde dans le cerveau a été la norme en matière de détection.

Ces dépistages peuvent présenter des inconvénients: **coût, risques pour la santé des patients dus à la nature invasive du prélèvement d'échantillons, et difficulté d'accès à l'établissement et/ou au clinicien pouvant effectuer le prélèvement d'échantillons.**

Les dépistages en laboratoire pour les biomarqueurs liquides de la maladie d'Alzheimer qui ont une concordance élevée avec l'amyloïde par TEP permettent aux médecins de diagnostiquer avec plus de précision les TCL et la démence dus à la maladie d'Alzheimer.

90 %

des médecins reconnaissent qu'il est important de diagnostiquer les troubles cognitifs légers (TCL) dus à la maladie d'Alzheimer⁸

51%

des médecins affirment que les TCL dus à la maladie d'Alzheimer sont difficiles à diagnostiquer⁸



Une approche proactive

La découverte selon laquelle **les protéines Tau phosphorylées présentes dans le sang** peuvent identifier les pathologies amyloïdes cérébrales a favorisé le développement de dépistage de biomarqueurs plasmatiques. Des réponses précises permettent une intervention plus précoce.

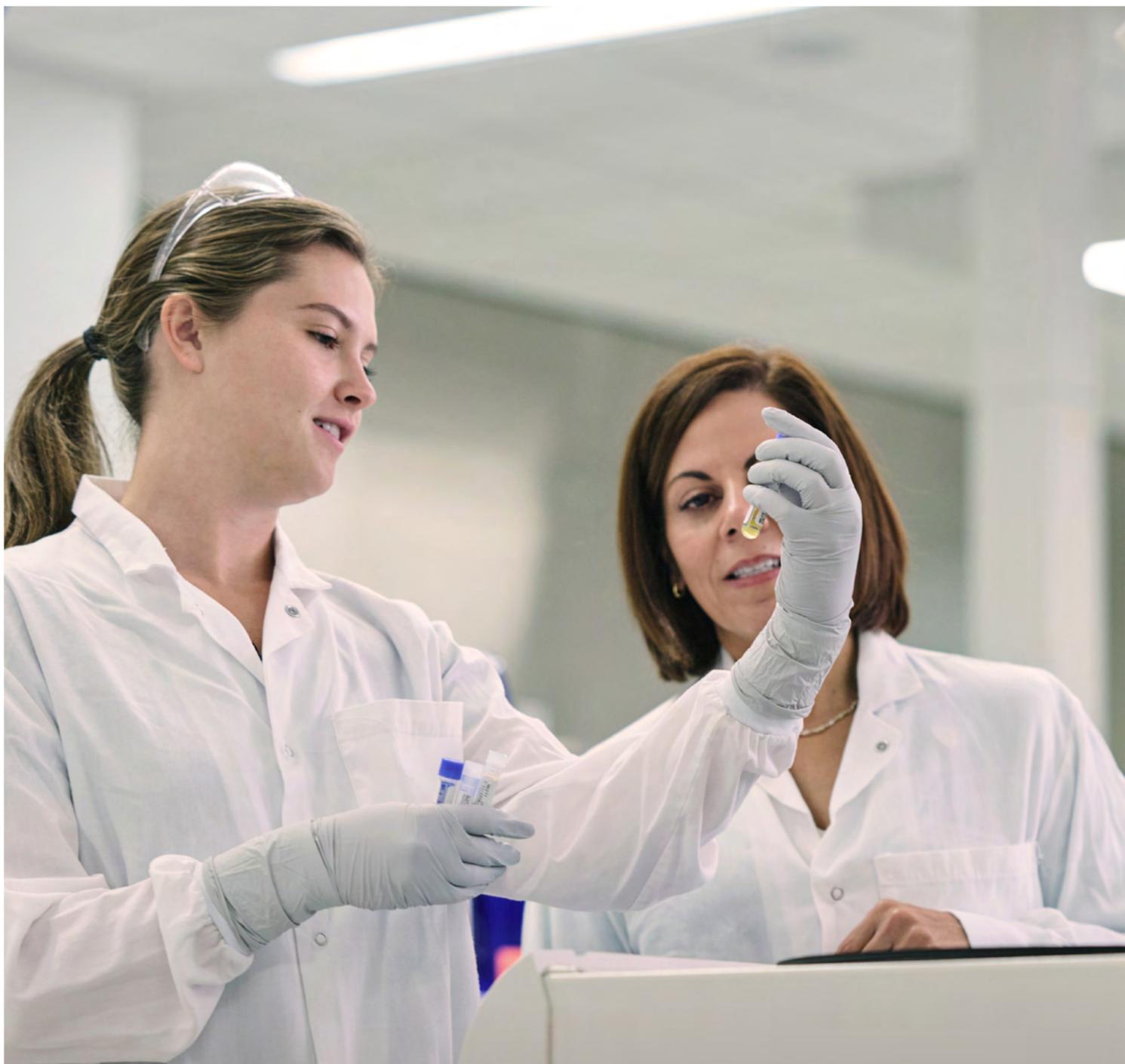
○ **Délai rapide d'obtention des résultats**

○ **Réduction des coûts**

○ **Non invasif**

○ **Précision accrue**

Alicia Algeciras-Schimmich, Ph.D., et la technicienne de laboratoire clinique, Meaghan Kroska, examinent des tubes d'échantillons de plasma de patients avant leur traitement.

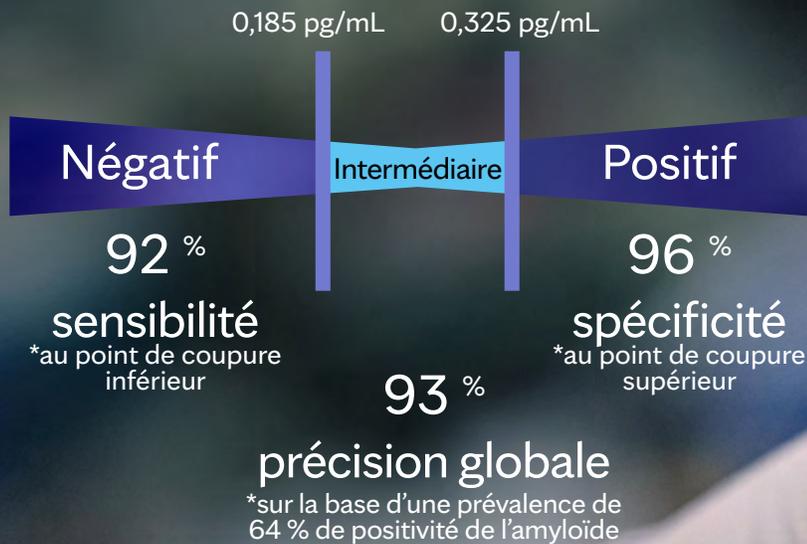


L'innovation à la pointe de la découverte

Le dépistage de biomarqueurs plasmatiques de Mayo Clinic Laboratories utilise la protéine p-Tau217, cliniquement reconnue, pour identifier la pathologie A β . La recherche a révélé que la protéine p-Tau217 présente une grande précision diagnostique pour prédire la positivité de A β .

Notre dosage du biomarqueur plasmatique p-Tau217 est recommandé pour les personnes âgées de plus de 50 ans atteintes de troubles cognitifs légers ou de démence précoce.

Interprétation des résultats selon le modèle à deux points de coupure



Le niveau le plus élevé de précision en matière de diagnostic

Recommandé pour les patients âgés de 50 ans et plus qui présentent des signes de TCL ou de démence précoce, ce dépistage utilise un modèle à deux points de coupure qui fournit la norme la plus élevée pour l'interprétation des résultats.

L'utilisation de deux points de coupure permet d'augmenter la sensibilité et la spécificité afin d'obtenir une plus grande précision que le dépistage à un seul point de coupure. Le modèle binaire utilisé dans notre laboratoire n'a pas permis d'obtenir une précision globale de 90 %⁹.

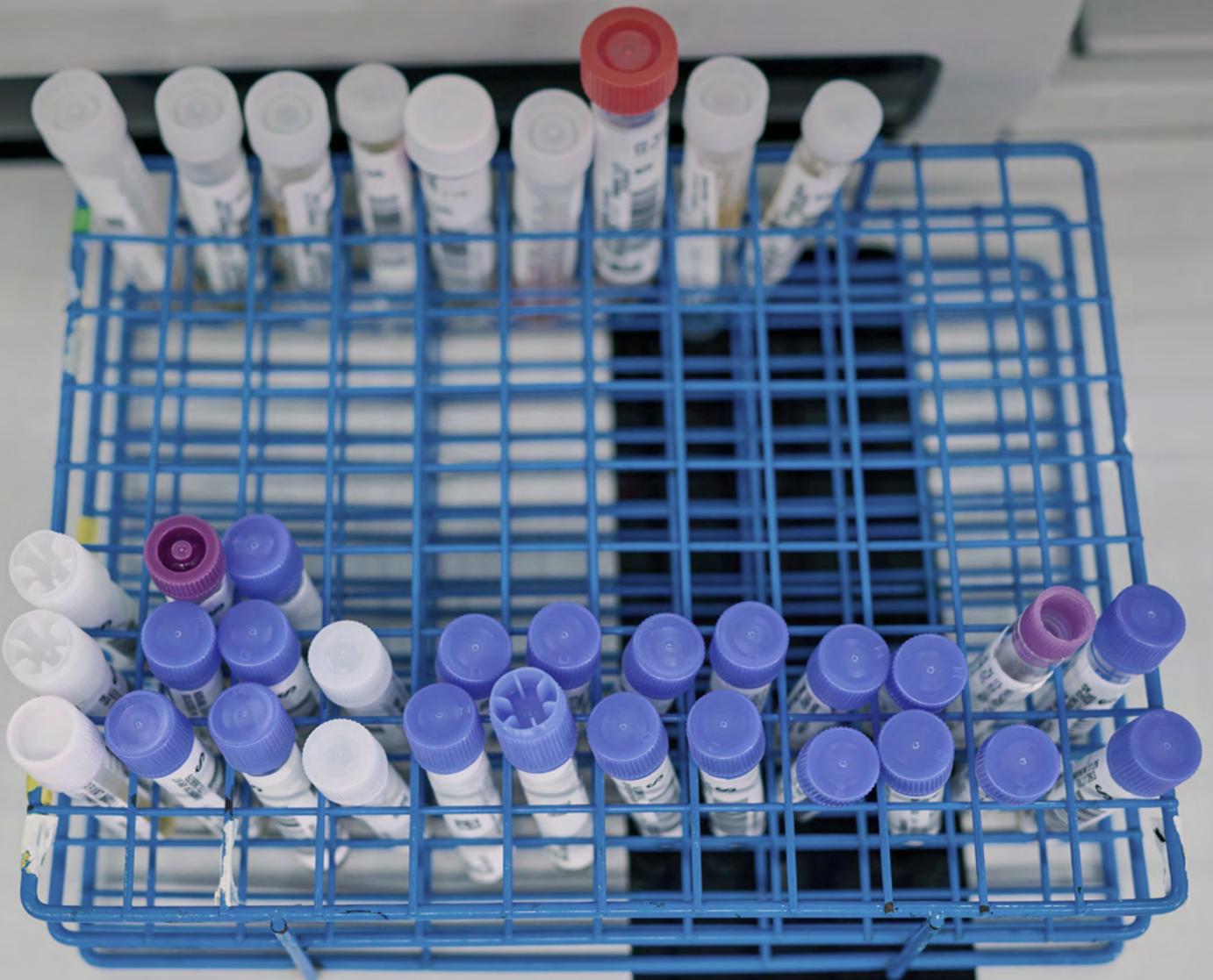
Dépistages avant-gardistes

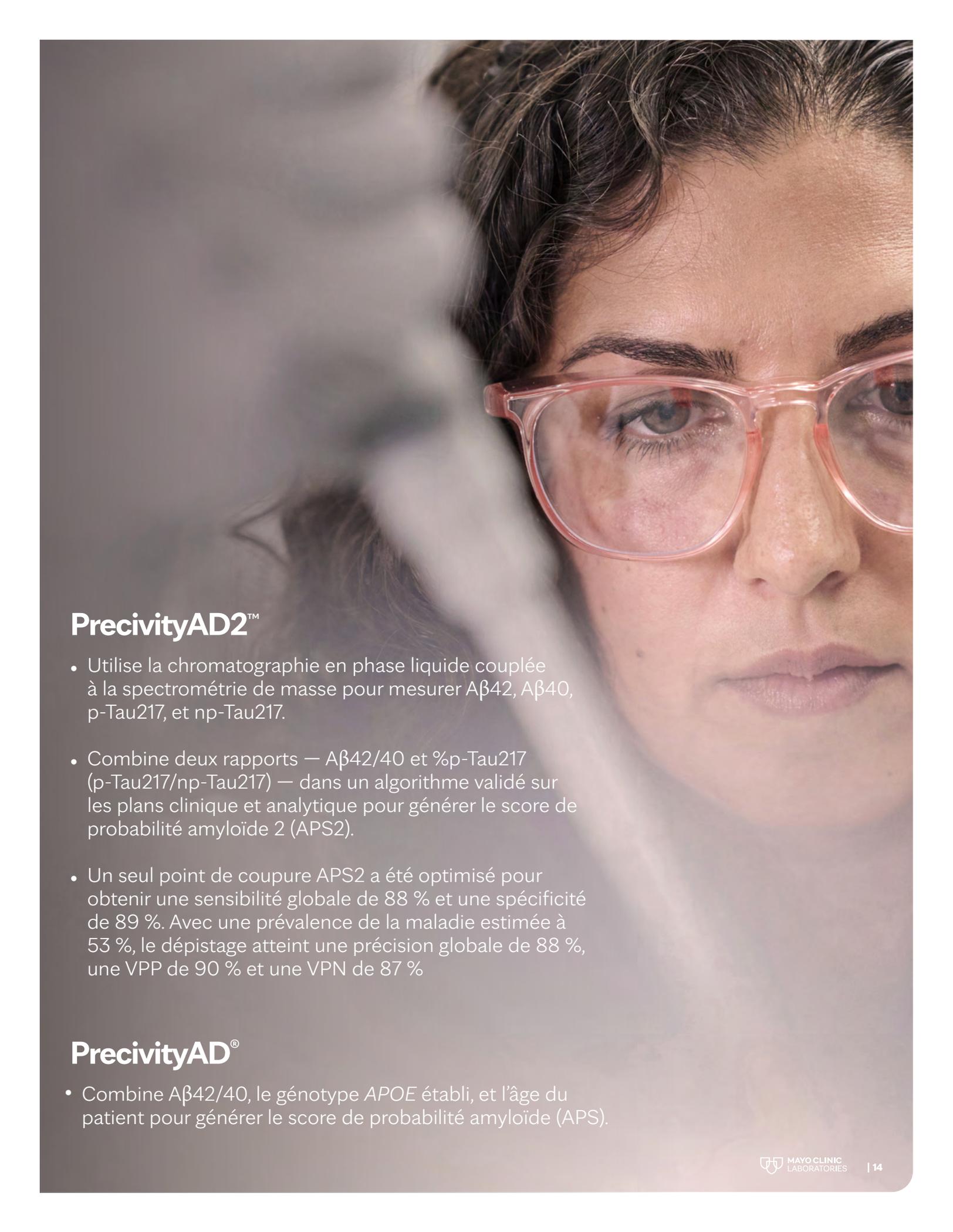
Outre les dépistages de biomarqueurs plasmatiques développés par Mayo Clinic Laboratories, nous proposons également des dépistages développés par C2N Diagnostics.

Rapport plasmatique $A\beta_{42}/A\beta_{40}$

Rapport p-Tau217/np-Tau217 (%p-Tau217)

Génotype *APOE*



A close-up, slightly blurred portrait of a woman with dark hair and glasses, looking towards the camera. The background is a soft, out-of-focus grey.

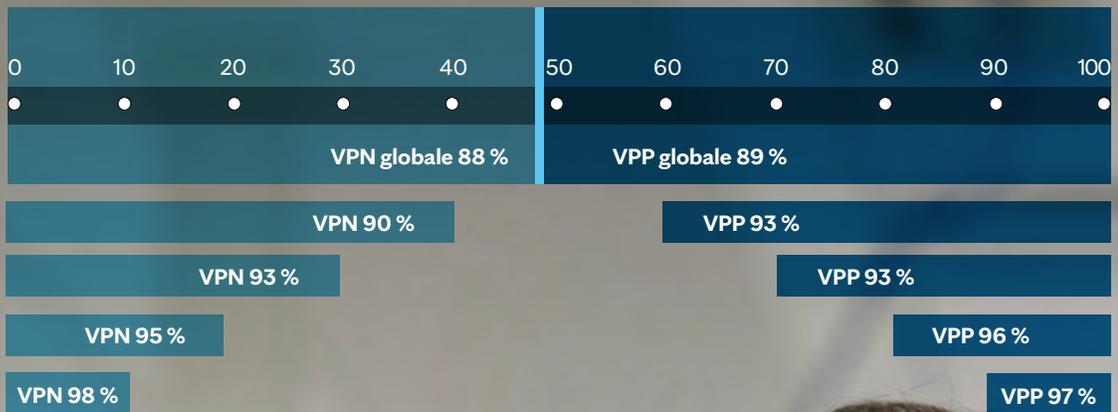
PrecivityAD2™

- Utilise la chromatographie en phase liquide couplée à la spectrométrie de masse pour mesurer A β 42, A β 40, p-Tau217, et np-Tau217.
- Combine deux rapports — A β 42/40 et %p-Tau217 (p-Tau217/np-Tau217) — dans un algorithme validé sur les plans clinique et analytique pour générer le score de probabilité amyloïde 2 (APS2).
- Un seul point de coupure APS2 a été optimisé pour obtenir une sensibilité globale de 88 % et une spécificité de 89 %. Avec une prévalence de la maladie estimée à 53 %, le dépistage atteint une précision globale de 88 %, une VPP de 90 % et une VPN de 87 %

PrecivityAD®

- Combine A β 42/40, le génotype APOE établi, et l'âge du patient pour générer le score de probabilité amyloïde (APS).

Performance du score de probabilité amyloïde 2*



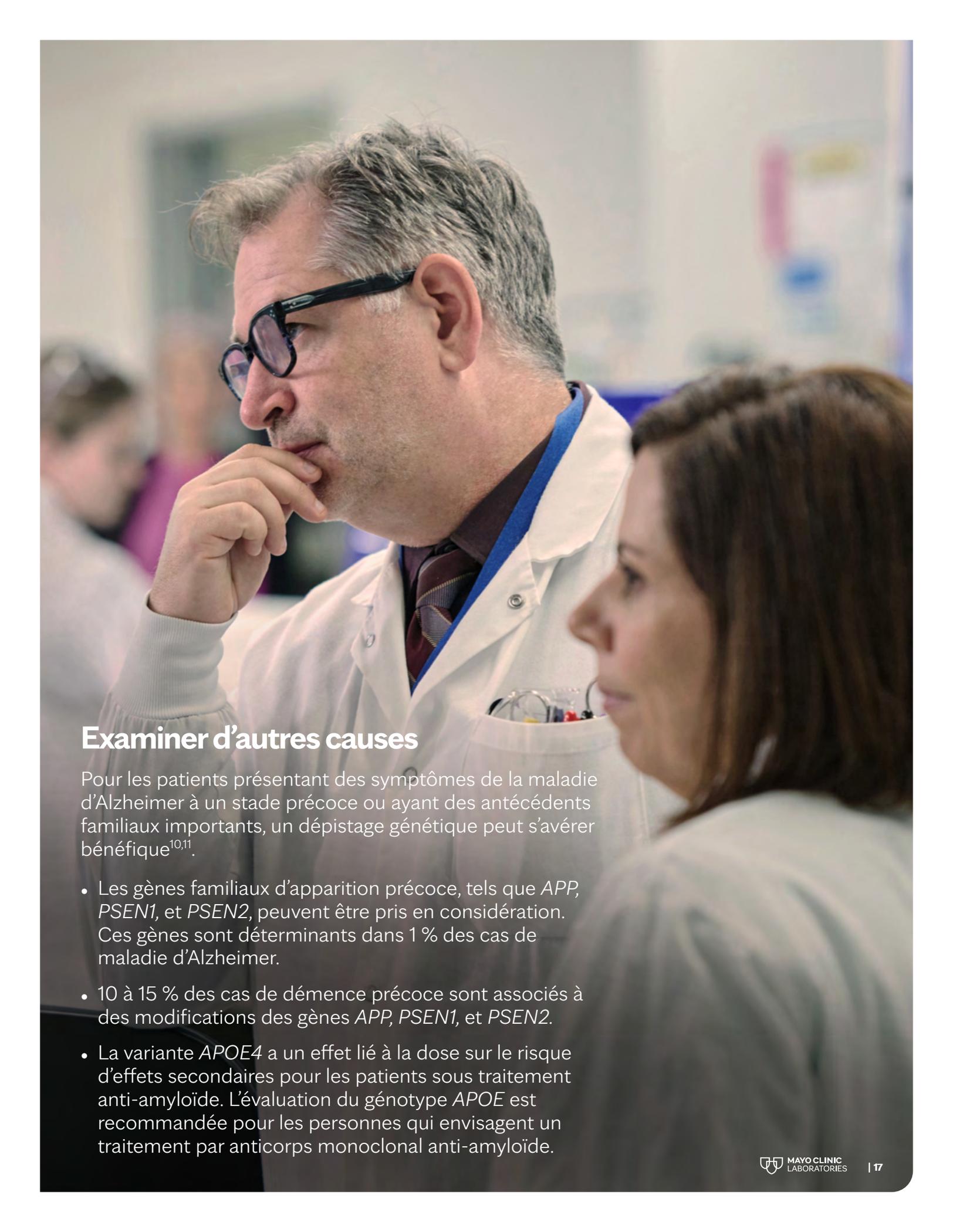
*sur la base d'une prévalence de 50 % de positivité à l'amyloïde

Une solution complète pour le dépistage de la démence

Notre menu de dépistage pour la maladie d'Alzheimer et la démence comprend les biomarqueurs les plus pertinents sur le plan clinique. Nos dépistages, qui permettent d'obtenir des réponses en à peine 24 heures, éliminent le temps d'attente avant de commencer le traitement adéquat ou de planifier l'avenir.

- **Différence de délai d'exécution**
- **Prix compétitif comparé à l'imagerie TEP des dépôts amyloïdes**
- **Plus accessible que l'imagerie TEP des dépôts amyloïdes**

Beta amyloïde 1-42 (A β 1-42), LCR	A β 1-40, LCR	A β 42/40, LCR	Tau phosphorylé 181 (p-Tau181), LCR et plasma	Tau total (t-Tau), LCR	tau phosphorylé 217 (p-Tau217), plasma	p-Tau217/ np-Tau217, plasma	Chaîne légère des neurofilaments (NFL), LCR et plasma
--	---------------------	----------------------	---	------------------------	--	-----------------------------	---



Examiner d'autres causes

Pour les patients présentant des symptômes de la maladie d'Alzheimer à un stade précoce ou ayant des antécédents familiaux importants, un dépistage génétique peut s'avérer bénéfique^{10,11}.

- Les gènes familiaux d'apparition précoce, tels que *APP*, *PSEN1*, et *PSEN2*, peuvent être pris en considération. Ces gènes sont déterminants dans 1 % des cas de maladie d'Alzheimer.
- 10 à 15 % des cas de démence précoce sont associés à des modifications des gènes *APP*, *PSEN1*, et *PSEN2*.
- La variante *APOE4* a un effet lié à la dose sur le risque d'effets secondaires pour les patients sous traitement anti-amyloïde. L'évaluation du génotype *APOE* est recommandée pour les personnes qui envisagent un traitement par anticorps monoclonal anti-amyloïde.

Dans l'hypothèse où les dépistages génétiques ou les biomarqueurs de la maladie d'Alzheimer n'apportent pas de réponses définitives, Mayo Clinic Laboratories propose **un éventail complet de dépistages de démence.**

Maladie d'Alzheimer	Maladie à prions	Démence auto-immune	Dépistages génétiques	Marqueur de neurodégénérescence
Dépistage du biomarqueur plasmatique p-Tau217	Démence à évolution rapide	Dépistage d'anticorps auto-immuns et paranéoplasiques	Génotypage de l'apolipoprotéine E	Chaîne légère des neurofilaments
Dépistage du biomarqueur plasmatique C2N	Maladie de Creutzfeldt-Jakob		Analyse complète du gène <i>Notch3</i>	
Dépistage de biomarqueurs dans le liquide céphalo-rachidien			Démence fronto-temporale et sclérose latérale amyotrophique	
			Hexanucléotide C9orf72 <i>APP, PSEN1, PSEN2</i>	

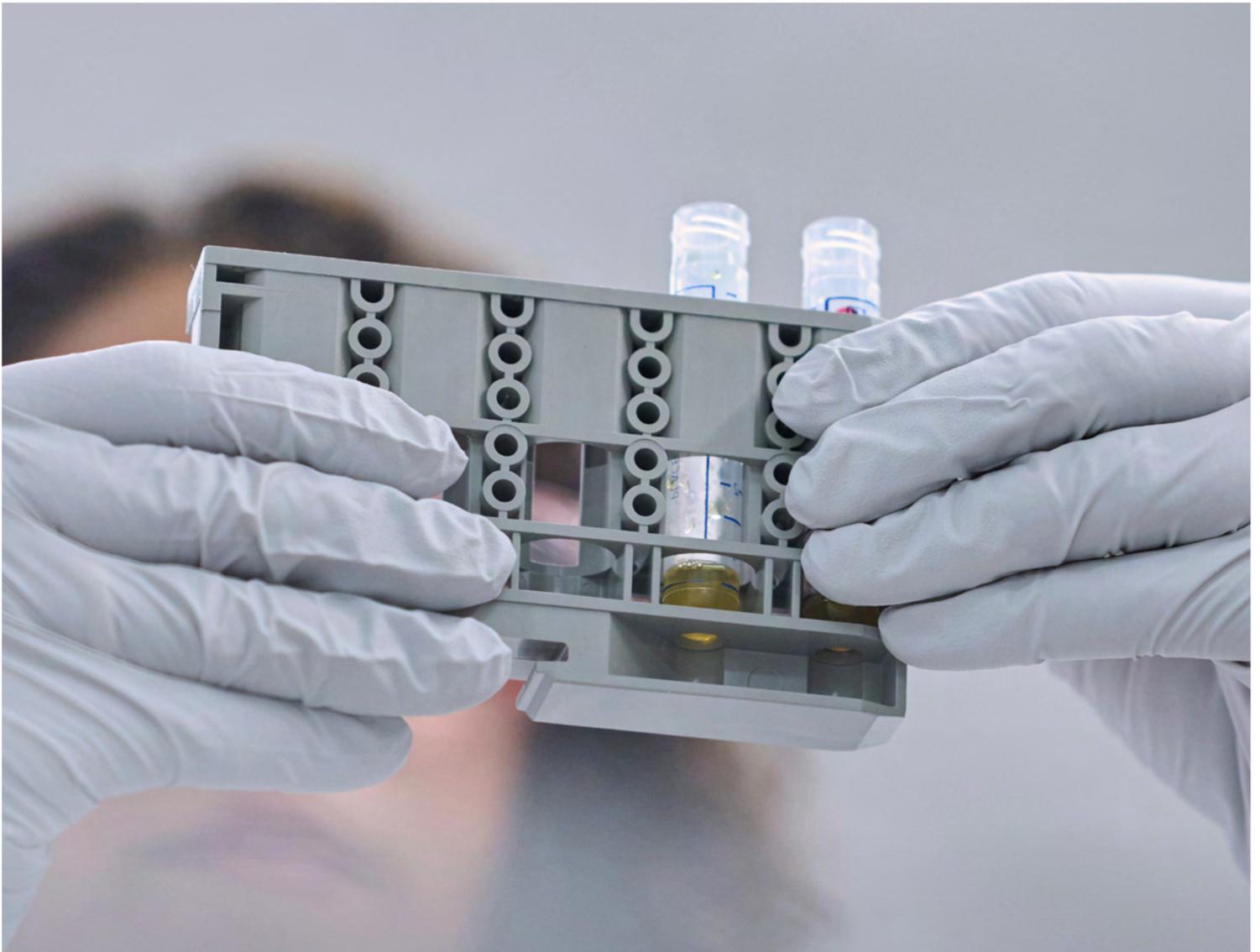
Une expertise et une expérience inégalées

La collaboration de Mayo Clinic Laboratories avec le cabinet de Mayo Clinic Behavioral Neurology (neurologie comportementale de Mayo Clinic) permet de concevoir les dépistages les plus pertinents sur le plan clinique. Nos médecins spécialistes de la démence, nos scientifiques et conseillers en génétique sont disponibles pour consulter ou répondre à des questions sur des cas complexes.

Accédez au menu de tests de démence le plus performant de l'industrie.



Alicia Algeciras-Schimnich, Ph.D., Professeure de médecine de laboratoire et de pathologie et codirectrice du laboratoire d'immunoessais cliniques de Mayo Clinic Laboratories



Références

¹2024 Alzheimer's disease facts and figures. *Alzheimers Dement*. 2024 May;20(5):3708-3821. doi: 10.1002/alz.13809. Epub 2024 Apr 30. PMID: 38689398; PMCID: PMC11095490. ²Wong W. Economic burden of Alzheimer's disease and managed care considerations. *Am J Manag Care*. 2020;26:S177-S183. <https://doi.org/10.37765/ajmc.2020.88482> ³Nandi A, Counts N, Chen S, Seligman B, Tortorice D, Vigo D, Bloom D. Global and regional projections of the economic burden of Alzheimer's disease and related dementias from 2019 to 2050: A value of statistical life approach. *The Lancet*. 2022 Sept. Volume 51. <https://doi.org/10.1016/j.eclinm.2022.101580> ⁴Liu Y, Jun H, Becker A, et al. Detection rates of mild cognitive impairment in primary care for the United States Medicare population. *J Prev Alzheimers Dis* 11, 7–12 (2024). <https://doi.org/10.14283/jpad.2023.131> ⁵Ornish D, Madison C, Kivipelto M, et al. Effects of intensive lifestyle changes on the progression of mild cognitive impairment or early dementia due to Alzheimer's disease: a randomized, controlled clinical trial. *Alz Res Therapy* 16, 122 (2024). <https://doi.org/10.1186/s13195-024-01482-z> ⁶Dhana K, Franco OH, Ritz EM, Ford CN, Desai P, Krueger KR et al. Healthy lifestyle and life expectancy with and without Alzheimer's dementia: population based cohort study. *BMJ* 2022; 377:e068390 doi:10.1136/bmj-2021-068390 ⁷Sims JR, Zimmer JA, Evans CD, et al. Donanemab in early symptomatic Alzheimer disease: the TRAILBLAZER-ALZ 2 randomized clinical trial. *JAMA*. 2023;330(6):512–527. doi:10.1001/jama.2023.13239 ⁸Alzheimer's disease facts and figures. Alzheimer's Association. 2022 Alzheimer's Disease Facts and Figures. <https://www.alz.org/alzheimers-dementia/facts-figures> ⁹Ashton NJ, Brum WS, Di Molfetta G, et al. Diagnostic accuracy of a plasma phosphorylated tau 217 immunoassay for Alzheimer disease pathology. *JAMA Neurol*. 2024 Mar 1; 81(3):255-263. doi:10.1001/jamaneurol.2023.5319. PMID: 38252443; PMCID: PMC10804282. ¹⁰Andrade-Guerrero J, Santiago-Balmaseda A, Jeronimo-Aguilar P, et al. Alzheimer's disease: an updated overview of its genetics. *Int J Mol Sci*. 2023 Feb 13;24(4):3754. doi:10.3390/ijms24043754. PMID: 36835161; PMCID: PMC9966419. ¹¹Alzheimer's Disease Genetics Fact Sheet. National Institute on Aging. <https://www.nia.nih.gov/health/genetics-and-family-history/alzheimers-disease-genetics-fact-sheet>. Révisé en mars 2023. Consulté en juin 2024.



MAYO CLINIC
LABORATORIES

CONTACTEZ-NOUS AU **800-533-1710** | **+1-855-379-3115** (INTERNATIONAL)
MAYOCLINICLABS.COM