

**Unité Fonctionnelle de
Cardiogénétique et Myogénétique
Moléculaire et Cellulaire**

Centre de Génétique Moléculaire et Chromosomique

Praticien responsable : Dr. Pascale RICHARD
Praticien Hospitalier : Dr Corinne METAY
MCU-PH : Dr Flavie ADER
Assistant Spécialiste Hospitalier : Dr Adrien BLOCH
Secrétariat : ☎ (33) 1 42 17 76 47 / Fax (33) 1 42 17 76 18

Adresse :
 Bâtiment de la Pharmacie
 Secteur Salpêtrière
 47/83, boulevard de l'Hôpital
 75651 PARIS cedex 13

DEMANDE DE DIAGNOSTIC MOLECULAIRE EN CARDIOLOGIE

Nature des prélèvements : 2 tubes de sang sur EDTA (bouchon violet) à conserver à température ambiante.

Envoi dans les 48 heures

Réception des prélèvements : du lundi au jeudi, de 9h à 17h ; le vendredi, de 9h à 12h

<i>Etiquette ID du Patient</i>	<i>Etiquette ID du prescripteur N° ADELI ou RPPS</i>	<i>Etiquette UH du service (pour les hôpitaux de l'APHP)</i>	<i>Emplacement réservé au laboratoire</i>
------------------------------------	--	--	---

PRESCRIPTEUR (SENIOR)	PRELEVEUR
Nom et prénom :	Nom et prénom :
Service :	Service :
Institution :	Date :
Adresse :	Heure :
.....	
Téléphone :	
Fax :	
courriel :	

PATIENT Sexe : M ☐F ☐ Nom : Prénom : Nom de jeune fille : Date de naissance : Lieu et pays de naissance : Origine Ethnique : Nature du prélèvement : ☐ Sang ☐ ADN ☐ Autre (préciser) :	Un apparenté a-t-il déjà été prélevé dans le but de réaliser une étude moléculaire liée au diagnostic évoqué chez le patient ? non ☐ oui ☐ Si oui, indiquer ci-dessous : Les nom et prénom de l'apparenté : Le laboratoire où le prélèvement a été envoyé : Consanguinité des parents : non ☐ oui ☐ Mode de transmission : Familial ☐ Sporadique ☐
--	--

DOCUMENTS A JOINDRE IMPERATIVEMENT AVEC LA DEMANDE

- Bon de commande de l'établissement prescripteur (Hôpitaux hors APHP)
- Arbre généalogique renseigné (*à joindre*)
- Consentement écrit (à joindre où remplir l'attestation au verso)

INDICATION DU DIAGNOSTIC MOLECULAIRE

- Sujet à risque :** ☐ ☐ Cas Index ☐ Apparenté
 ☐ Symptomatique ☐ Non symptomatique
 ☐ 1^{er} prélèvement ☐ 2^{ème} prélèvement
- ☐ DIAGNOSTIC DE CONFIRMATION DU PHENOTYPE
☐ DIAGNOSTIC PRESYMPTOMATIQUE (dans le cadre d'une consultation pluridisciplinaire déclarée)
☐ DIAGNOSTIC PRENATAL : La date du prélèvement doit être fixée avec l'obstétricien et un praticien du laboratoire.
- Sujet non à risque (conjoint) :** ☐

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES PERMETTANT D'ORIENTER LES ANALYSES :

Premiers symptôme(s):

Age de début:

Age du diagnostic:

Manifestations Cliniques (Oui/non): _____ Dyspnée ☐ Douleurs thoraciques ☐ Malaises ☐ Syncopes

Autres cas dans la famille (précisez):

Tests réalisés :

ECG ☐

Echo ☐

IRM ☐

Test effort ☐

Indication: **(Merci de cocher l'Indication déclarée à l'Agence de la Biomédecine)- possibilité de cocher plusieurs cases**

- 097 ☐ Cardiomyopathie hypertrophique (CMP)..... Septum : _____ mm Paroi Post : _____ mm
098 ☐ Cardiomyopathie dilatée (CMP) FEVG: _____ %
099 ☐ Laminopathie (CMP)
100 ☐ Cardiomyopathie restrictive (CMP)
101 ☐ Cardiomyopathie avec non compaction du ventricule gauche (CMP)
102 ☐ Cardiomyopathie arythmogène du ventricule droit/VG/BiV (CMP/TR)
103 ☐ Maladie de Fabry (CMP) - suspicion
104 ☐ Cardiomyopathie liée à une amylose ATTR (CMP) - suspicion
114 ☐ Mort subite (CM/TR)

Signes associés :

ANALYSE(S) MOLECULAIRE(S) DEMANDEE(S)

Pour toute information ou document à télécharger, voir <http://www.cgmc-psl.fr/spip.php?rubrique24>

SCREENING DE GENES

Cardiomyopathie Hypertrophique Familiale : analyse des gènes majeurs (Cotation: N352 ; RIHN8170)

- ☐ Panel des 16 gènes majeurs (*ACTC1, ACTN2, FHL1, FLNC, GLA, LAMP2, MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNI3, TPM1, MYL2, MYL3, PRKAG2, TNNC1, TTR*)

Tous Phénotypes de Cardiomyopathie (CMD, CMR, NCVG) (Cotation: N352 ; RIHN8170)

(Après confirmation de l'hypothèse diagnostique et précisions phénotypiques nécessaires à l'interprétation)

- ☐ Panel des 72 gènes (gènes connus impliqués dans les cardiomyopathies)

Cardiomyopathie Dilatée avec troubles de conduction (Cotation : N906 X 5)

- ☐ Gène *LMNA* (Screening par séquençage Sanger,)

RECHERCHE DIRECTE DE MUTATION(s): Confirmation, Apparentés. Cotation : N353 (BHN720)

Symptomatique ☐ non symptomatique ☐ 1er prélèvement ☐ 2ème prélèvement ☐

- ☐ Gène

- ☐ Mutation (Ou photocopie du résultat précédent)

ATTESTATION DE CONSENTEMENT

Je soussigné, Dr....., certifie que, conformément au Code Civil (Art. 16-10) et au Code de la Santé Publique (Art. L1131-1 ou, pour le diagnostic prénatal, R2131-7), je suis en possession du *consentement éclairé* signé par le sujet dans le cadre du diagnostic moléculaire par de approches de séquençage à haut débit

Date :

Signature

CADRE RESERVE AU LABORATOIRE DE DIAGNOSTIC MOLECULAIRE

DATE D'ARRIVEE :

CONFORMITE DU PRELEVEMENT : ☐ Oui ☐ Non

Si NON CONFORMITE : ☐ Tubes non étiquetés ☐ Discordance Tube et Feuille ☐ Pas de Consentement

Service Prévenu : ☐ Oui ☐ Non

☐ Autre :