



Hôpitaux Universitaires La Pitié Salpêtrière - Charles Foix

Unité Fonctionnelle de Cardiogénétique et Myogénétique

Centre de Génétique et Cytogénétique Moléculaire

<http://www.cgmc-psl.fr>

Adresse :

6-10 Rue la Peyronie
Secteur Pitié
47/83, boulevard de
l'Hôpital
75651 PARIS cedex 13

Praticien responsable : Dr. Pascale Richard

Secrétariat : Mme Christelle Herrero : ☎ (33) 1 42 17 76 47 / Fax (33) 1 42 17 76 18

Laboratoire ☎ : (33) 1 42 17 76 06

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

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

DEMANDE DE DIAGNOSTIC MOLECULAIRE EN CARDIOLOGIE

Etiquette ID
du Patient

Etiquette ID
du prescripteur

Etiquette UH
du service (pour les hôpitaux
de l'APHP)

Emplacement
réservé au
laboratoire

PRESCRIPTEUR (SENIOR)

Nom et prénom :
Service :
Institution :
Adresse :
Téléphone :
Fax :
courriel :

PRELEVEUR

Nom et prénom :
Service :
Date :
Heure :

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
- Arbre généalogique (à joindre)
- Consentement écrit (à joindre où remplir sur la feuille)

INDICATION DU DIAGNOSTIC MOLECULAIRE

Sujet à risque : symptomatique non symptomatique
1er prélèvement 2ème prélèvement

DIAGNOSTIC DE CONFIRMATION DU PHENOTYPE

CONSEIL GENETIQUE :

DIAGNOSTIC PRESYMPTOMATIQUE (l'analyse moléculaire est effectuée seulement si la personne est prise en charge 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. Les prélèvements des deux parents doivent être envoyés dès la décision du diagnostic prénatal.

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 Mort subite

Autres cas dans la famille (précisez):

Tests réalisés : ECG Echo IRM Test effort

Cardiomyopathie Type:	Hypertrophique	<input type="checkbox"/>	Septum : _____ mm	Paroi Post : _____ mm
	Dilatée	<input type="checkbox"/>	FEVG: _____	
	Restrictive	<input type="checkbox"/>		
	Non compaction VG	<input type="checkbox"/>		

Troubles Rythmiques : Troubles de conduction AV Oui Non BAV.....

PR court

WPW

Autre

Signes associés : Atteinte Myopathique Oui Non Taux de CK :

Autre(s) Signes :

ANALYSE(S) MOLECULAIRE(S) DEMANDEE(S)**ANALYSE(S) DE NIVEAU 1 : SCREENING DE GENES MAJEURS PAR SEQUENCAGE A HAUT DEBIT****Cardiomyopathie Hypertrophique Familiale** Analyse des 5 gènes majeurs (MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNI3, MYL2) (Cotation: N351 ; RIHN5570)**Cardiomyopathie Dilatée Familiale** Analyse des 5 gènes majeurs (MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNI3, MYL2) : (Cotation : N351 ; RIHN5570) Gène LMNA (BHN1500)**Cardiomyopathies autres** Gène PRKAG2 - cardiomyopathie hypertrophique associée au syndrome de Wolff Parkinson White (Cotation BHN1500) : Gène LAMP2 - Maladie de DANON (liée à l'X) (BHN1500) Gène FHL1 (lié à l'X) (BHN1500) Gène DES (BHN1000) Gène BAG3 (BHN1000)**ANALYSE(S) DE NIVEAU 2 : SCREENING PAR NGS d'un panel élargi de gènes (46 gènes)**

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

 Cardiomyopathie Hypertrophique, Dilatée, restrictive, non compaction du ventricule Gauche (Cotation : N352 ; RIHN 8170)**RECHERCHE DIRECTE DE MUTATION(S) CHEZ UN APPARENTE (A REMPLIR)**Symptomatique non symptomatique 1er prélèvement 2ème prélèvement Gène Mutation (Ou photocopie du résultat précédent) (Cotation : N353 ; BHN720)**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 NonSi NON CONFORMITE : Tubes non étiquetés Discordance Tube et Feuille Pas de ConsentementService Prévenu : Oui Non Autre :