

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 <input type="checkbox"/>F <input type="checkbox"/> Nom : Prénom : Nom de jeune fille : Date de naissance : Lieu et pays de naissance : Origine Ethnique : Nature du prélèvement : <input type="checkbox"/> Sang <input type="checkbox"/> ADN <input type="checkbox"/> 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 <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> Si oui, indiquer ci-dessous : Les nom et prénom de l'apparenté : Le laboratoire où le prélèvement a été envoyé : Consanguinité des parents : non <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> Mode de transmission : Familial <input type="checkbox"/> Sporadique <input type="checkbox"/>
--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

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 | <input type="checkbox"/> | Cardiomyopathie hypertrophique (CMP)..... | Septum : _____ mm | Paroi Post : _____ mm |
| 098 | <input type="checkbox"/> | Cardiomyopathie dilatée (CMP) | FEVG: _____ % | |
| 099 | <input type="checkbox"/> | Laminopathie (CMP) | | |
| 100 | <input type="checkbox"/> | Cardiomyopathie restrictive (CMP) | | |
| 101 | <input type="checkbox"/> | Cardiomyopathie avec non compaction du ventricule gauche (CMP) | | |
| 102 | <input type="checkbox"/> | Cardiomyopathie arythmogène du ventricule droit/VG/BiV (CMP/TR) | | |
| 103 | <input type="checkbox"/> | Maladie de Fabry (CMP) - suspicion | | |
| 104 | <input type="checkbox"/> | Cardiomyopathie liée à une amylose ATTR (CMP) - suspicion | | |
| 114 | <input type="checkbox"/> | 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 _____

<p>CADRE RESERVE AU LABORATOIRE DE DIAGNOSTIC MOLECULAIRE</p> <p>CONFORMITE DU PRELEVEMENT : <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non</p> <p>Si NON CONFORMITE : <input type="checkbox"/> Tubes non étiquetés <input type="checkbox"/> Discordance Tube et Feuille <input type="checkbox"/> Pas de Consentement</p> <p>Service Prévenu : <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Autre :</p>	<p>DATE D'ARRIVEE :</p>
-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--------------------------------