

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

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

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

DOCUMENTS A JOINDRE IMPERATIVEMENT AVEC LA DEMANDE

- Bon de commande de l'établissement prescripteur (Hôpitaux hors APHP)
- Arbre généalogique renseigné (*à joindre*)
- Photocopie du **Consentement** écrit et signé (*à joindre*)

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 a télécharger, voir <http://www.cgmc-psl.fr/spip.php?rubrique24>

SCREENING DE GENES

Cardiomyopathie Hypertrophique Familiale : analyse des gènes majeurs (Cotation: N351 ; RIHN5570)

- 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)
- Si demande urgente : remplir la prescription dédiée afin que la demande soit traitée en priorité

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

Symptomatique non symptomatique 1er prélèvement 2ème prélèvement

- Gène
- Variant à rechercher (Ou photocopie du résultat précédent)

Date de la demande :
Signature du prescripteur :

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