



Chef de Service : Pr. Dominique ROUSSELOT
 Praticien responsable de l'Unité Fonctionnelle : Dr. Pascale Richard
 Biologiste en charge du secteur Rythmologie : Dr. Véronique Fressart email : vero.fressart@aphp.fr
 Fax 01 42 17 76 18

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

DEMANDE DE DIAGNOSTIC MOLECULAIRE DE PATHOLOGIE RYTHMOLOGIQUE
 Syndrome de QTL, QT court, Syndrome de Brugada, Dysplasie arythmogène du ventricule droit, trouble de conduction, Fibrillation, Flutter atriale

<i>Etiquette ID du Patient</i>	<i>Etiquette ID du prescripteur</i>	<i>Etiquette UH du service (pour les hôpitaux de l'APHP obligatoire pour les prescripteurs APHP)</i>	<i>Emplacement réservé au laboratoire</i>
--------------------------------	-------------------------------------	--	---

PRESCRIPTEUR (SENIOR) Nom et prénom : Service : Institution : Adresse : Téléphone : Fax : courriel :	PRELEVEUR Nom et prénom : Service : Date : Heure : Signature du prescripteur :
--	--

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) : S'agit-il du : 1 ^{er} prélèvement <input type="checkbox"/> 2 ^{ème} prélèvement <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"/> 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"/>
---	---

Orientation diagnostique <input type="checkbox"/> Syndrome du QT long congénital <input type="checkbox"/> Syndrome de QT court <input type="checkbox"/> Syndrome de Brugada <input type="checkbox"/> Arythmie ventriculaire droite DVDA <input type="checkbox"/> Troubles de conduction <input type="checkbox"/> Autre :	Diagnostic pré symptomatique <input type="checkbox"/> <hr/> Phénotype Indemne <input type="checkbox"/> Phénotype Douteux <input type="checkbox"/> Phénotype Atteint <input type="checkbox"/>
---	---

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)

DEMANDE DE DIAGNOSTIC MOLECULAIRE DE PATHOLOGIE RYTHMOLOGIQUE

Syndrome de QTL, QT court, Syndrome de Brugada, Dysplasie arythmogène du ventricule droit, trouble de conduction, Fibrillation, Flutter atriale

Renseignements cliniques ; A remplir obligatoirement sauf pour les diagnostics présymptomatiques

Syndrome du QTL ou QT court Valeur du QTc : Asymptomatique Symptomatique :

Syncopes OUI NON Circonstances de la syncope :

Mort Subite OUI NON

Syndrome de Brugada Asymptomatique Symptomatique

ECG au repos : Sus décalage du segment ST>2 mm OUI NON

Test à l'Ajmaline Positif (sus décalage sup à 2mm) Négatif

Dysplasie arythmogène du VDt Asymptomatique Symptomatique :

Nombre de critères mineurs :

Nombre de critères majeurs :

Anomalie du VDt à l'Echographie cardiaque, à l'angiographie, à l'IRM OUI NON

Présence d'anomalie à l'ECG ; ondes T négatives en V,2,3 OUI NON

Présence d'une onde epsilon OUI NON

Autres pathologies rythmiques:

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

ANALYSE(S) DE NIVEAU 1 : SCREENING DE GENES MAJEURS PAR SEQUENCAGE A HAUT DEBIT

(Cotation : N350 ; RIHN3270)

Syndrome du QT long congénital : *KCNQ1, KCNH2, SCN5A, KCNE1, KCNE2.*

Syndrome de QT court : *CACNA1C, KCNQ1, KCNH2, KCNJ2, CACNB2*

Syndrome de Brugada : *SCN5A,*

Arythmie ventriculaire droite DVDA : *PKP2, DSG2, DSC2, DSP, LMNA,*

Troubles de conduction : *SCN5A, LMNA,*

TVC : *RYR2, CASQ2*

DOCUMENTS A JOINDRE IMPERATIVEMENT AVEC LA DEMANDE

* Un compte rendu d'hospitalisation ou de consultation

* Un bon de commande

* **Un arbre généalogique**

* Une photocopie du consentement écrit et signé du patient ou attestation à remplir par le médecin prescripteur (en bas de la page)

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

Date :

Signature