

**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"/>	<b>Un apparenté a-t-il déjà été prélevé dans le but de réaliser une étude moléculaire liée au diagnostic évoqué chez le patient ?</b> 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 : <b>Consanguinité des parents :</b> non <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> <b>Mode de transmission :</b> Familial <input type="checkbox"/> Sporadique <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) :	

### **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<sup>er</sup> prélèvement  2<sup>ème</sup> 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 :

<b>CADRE RESERVE AU LABORATOIRE DE DIAGNOSTIC MOLECULAIRE</b>	<b>DATE D'ARRIVEE :</b>
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 : .....	