



Hôpitaux Universitaires La Pitié Salpêtrière - Charles Foix

**Unité Fonctionnelle de Cardiogénétique et
Myogénétique Moléculaire et Cellulaire**

Centre de Génétique Moléculaire et Chromosomique

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

Adresse :

Bâtiment de la Pharmacie
Rue de l'infirmier générale
Secteur Salpêtrière
47/83, boulevard de l'Hôpital
75651 PARIS cedex 13

Praticien responsable : Dr. Pascale RICHARD
Praticien Hospitalier : Dr Corinne METAY
Assistant Hospitalo – Universitaire : Dr Flavie ADER
Secrétariat : ☎ (33) 1 42 17 76 47 / Fax (33) 1 42 17 76 18

Nature des prélèvements : 2 tubes de sang sur ETDA (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

<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"/>	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 (*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

1er prélèvement 2ème prélèvement

DIAGNOSTIC DE CONFIRMATION DU PHENOTYPE

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.

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 Septum : _____mm Paroi Post : _____mm
Dilatée FEVG: _____
Restrictive
Non compaction VG

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)

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: 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 80 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

CADRE RESERVE AU LABORATOIRE DE DIAGNOSTIC MOLECULAIRE **DATE D'ARRIVEE :**
CONFORMITE DU PRELEVEMENT : Oui Non
Si NON CONFORMITE : Tubes non étiquetés Discordance Tube et Feuille Pas de Consentement
Service Prévenu : Oui Non Autre :