



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 :	Si oui, indiquer ci-dessous:
Prénom :	Les nom et prénom de l'apparenté :
Nom de jeune fille :	Le laboratoire où le prélèvement a été envoyé :
Date de naissance :	Consanguinité des parents : non <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/>
Lieu et pays de naissance :	Mode de transmission : Familial <input type="checkbox"/> sporadique <input type="checkbox"/>
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
- Arbre généalogique (à joindre)
- Consentement écrit (à joindre où remplir sur la feuille)

INDICATION DU DIAGNOSTIC MOLECULAIRE

Sujet à risque : **symptomatique** **non symptomatique**
1er prélèvement **2ème prélèvement**

DIAGNOSTIC DE CONFIRMATION DU PHENOTYPE

CONSEIL GENETIQUE :

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. Les prélèvements des deux parents doivent être envoyés dès la décision du diagnostic prénatal.

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)**ANALYSE(S) DE NIVEAU 1 : SCREENING DE GENES MAJEURS PAR SEQUENCAGE A HAUT DEBIT****Cardiomyopathie Hypertrophique Familiale** Analyse des 5 gènes majeurs (MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNI3, MYL2) (Cotation: N351 ; RIHN5570)**Cardiomyopathie Dilatée Familiale** Gène LMNA (Cotation : N906 X 5)**Cardiomyopathies autres** Gène PRKAG2 - cardiomyopathie hypertrophique associée au syndrome de Wolff Parkinson White (Cotation : N906 X 5) : Gène LAMP2 - Maladie de DANON (liée à l'X) (Cotation : N906 X 5) Gène FHL1 (lié à l'X) (Cotation : N906 X 5) Gène DES (Cotation : N906 X 5) Gène BAG3 (Cotation : N906 X 4)**ANALYSE(S) DE NIVEAU 2 : SCREENING PAR NGS d'un panel élargi de gènes (72 gènes)****(Après confirmation de l'hypothèse diagnostique et précisions phénotypiques nécessaires à l'interprétation)** Cardiomyopathie Hypertrophique, Dilatée, restrictive, non compaction du ventricule Gauche (Cotation : N352 ; RIHN 8170)**RECHERCHE DIRECTE DE MUTATION(s) CHEZ UN APPARENTE : Cotation : N353 : BHN720)**Symptomatique non symptomatique 1er prélèvement 2ème prélèvement Gène Mutation (Ou photocopie du résultat précédent) (Cotation : N353 ; BHN720)**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 NonSi NON CONFORMITE : Tubes non étiquetés Discordance Tube et Feuille Pas de ConsentementService Prévenu : Oui Non Autre :