

Bon de demande Caractérisation génétique des cardiomyopathies et troubles du rythme



Génétique et oncologie moléculaire

Tél : 04 72 80 25 77 • Fax : 04 72 80 25 79
Email : Secretariat.Genetique@biomnis.eurofinseu.com

Facturation

Laboratoire

N° de Correspondant

MÉDECIN PRESCRIPTEUR

Nom :
Prénom :
Adresse :
CP : Ville :
E-mail :
Tél. :
Fax :

Cachet
du prescripteur

PATIENT(E)

N°IPP :
Nom :
Prénom :
Nom de naissance :
Date de naissance :
Sexe : F M
E-mail :
Tél. :

Date de prélèvement : Nature de prélèvement :

CAS INDEX : ANALYSES ET RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

ANALYSES [Code RIHN]

Cardiomyopathie Hypertrophique Familiale (CMH)

- Analyse des gènes majeurs* - **panel 1^{ère} intention [N351]**
- Analyse de la totalité du panel de gènes « cardiomyopathies »* - **panel 2^{nde} intention [N352]** (Après confirmation de l'hypothèse diagnostique et précisions phénotypiques nécessaires à l'interprétation)

Cardiomyopathie Dilatée Familiale (CMD)

- Analyse de la totalité du panel de gènes « cardiomyopathies »* [N352]

Cardiomyopathie Restrictive Familiale (CMR)

- Analyse de la totalité du panel de gènes « cardiomyopathies »* [N352]

Non Compaction du Ventricule Gauche (NCVG)

- Analyse de la totalité du panel de gènes « cardiomyopathies »* [N352]

Dysplasie Arythmogène du Ventricule Droit (DAVD)* [N352]

* Liste des gènes analysés disponible sur demande

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

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
- BAV :
- PR court
- WPW
- Autre :

Dysplasie Arythmogène du Ventricule Droit

Anomalie du ventricule droit à l'échographie cardiaque, à l'angiographie, à l'IRM OUI NON

Présence d'anomalies à l'ECG ; ondes T négatives en V2, V3 OUI NON

Présence d'une onde epsilon OUI NON

Autres éléments :

Signes associés

- Taux de CK :
- Atteinte myopathique
- Retard mental

CARDIOMYOPATHIES

Bon de demande Caractérisation génétique des cardiomyopathies et troubles du rythme



ARYTHMIES

ANALYSES [code RIHN]

- Syndrome du QT Long congénital (SQTL)* [N350]
- Syndrome de Brugada (SB)* [N350]
- Syndrome du QT Court (SQTC)* [N350]
- Syndrome de Jervell et Lange-Nielsen (SJLN)* [N350]
- Syndrome d'Andersen-Tawil (SAT)* [N350]
- Syndrome de Timothy (ST)* [N350]
- Troubles de la Conduction cardiaque (TCC)* [N350]

- Tachycardie Ventriculaire Polymorphe Catécholaminergique (TVPC)* [N350]
- Analyse de la totalité du panel de gènes « arythmies cardiaques » (ArC)* [N352]
(Après confirmation de l'hypothèse diagnostique et précisions phénotypiques nécessaires à l'interprétation)

* Liste des gènes analysés disponible sur demande

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

Syndrome du QT Long ou QT Court

Valeur QTc :

Synopes : OUI NON

Mort Subite : OUI NON

Test ECG d'effort : OUI NON

Résultats :

Autres éléments :

Syndrome de Brugada

ECG au repos :

Sus décalage du segment ST>2 mm : OUI NON

Bloc de branche droit : OUI NON

Anomalie à l'Echographie cardiaque ou autres :
 OUI NON

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

Autres éléments :

Autres pathologies rythmiques (préciser) :
.....
.....
.....

MORT SUBITE CARDIAQUE

ANALYSES [code RIHN]

- Séquençage Panel NGS Mort Subite Cardiaque (MSC)* [N352]

* Liste des gènes analysés disponible sur demande

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

Préciser :

.....

.....

.....

.....

ANALYSE OPTIONNELLE

ANALYSE [code RIHN]

- Profil Pharmacogénétique [N906 x4]

TRAITEMENTS EN LIEN AVEC LA DEMANDE

Traitements passés :

.....

Traitements en cours :

.....

Traitements envisagés :

.....

ARBRE GÉNÉALOGIQUE

Origine géographique* :
 (*la fréquence et la distribution des mutations varient en fonction des origines ethniques/géographiques du patient)

Consanguinité : OUI (veuillez l'indiquer dans l'arbre) NON

IMPORTANT :
LA RECHERCHE CHEZ UN APPARENTÉ N'EST RÉALISABLE QUE SI L'ANALYSE DU CAS INDEX
A ÉTÉ CONFIEE À NOTRE LABORATOIRE.

RECHERCHE DIRECTE DE VARIATION(S) CHEZ UN APPARENTÉ

Symptomatique
 Non symptomatique
 1^{er} prélèvement
 2^{ème} prélèvement

Gène : Variation : (ou photocopie du résultat précédent)

Gène : Variation : (ou photocopie du résultat précédent)

Apparenté

Nom : Prénom :

Date de naissance : / / Sexe : F M

Lien de parenté avec le cas index :

Date de prélèvement : Nature de prélèvement :

Prélèvement joint à celui du cas index

Apparenté non prélevé / Prélèvement non envoyé avec celui du cas index

Attestation de consultation et Consentement de génétique

Génétique et oncologie moléculaire

Tél : 04 72 80 25 77 • Fax : 04 72 80 25 79 • Email : Secretariat.Genetique@biomnis.eurofinseu.com

CONSENTEMENT POUR L'EXAMEN DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES D'UNE PERSONNE ET LA CONSERVATION D'ÉCHANTILLONS*

Identification du Patient	Nom :	Prénom :
	Date de naissance : [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] [] []	
Identification du(des) représentant(s) légal(aux)	<i>(le cas échéant)</i> Nom :	Prénom :
	<i>(le cas échéant)</i> Nom :	Prénom :

Je soussigné(e) reconnais avoir été informé(e) par :

- Dr
- Conseiller en génétique sous la responsabilité du Dr et par délégation de celui-ci

quant à l'examen des caractéristiques génétiques qui sera réalisé à partir du (des) prélèvement(s) pratiqué(s) :

- Sur moi-même
- Sur mon enfant ou sur la personne majeure placée sous tutelle

Pour : *(préciser obligatoirement le nom de la pathologie ou l'indication de l'examen réalisé selon diagnostic étiologique, prédictif, de porteur sain)*

PRISE DE CONNAISSANCE DES INFORMATIONS SUIVANTES :

Je reconnais avoir reçu l'ensemble des informations permettant la compréhension de cet examen et sa finalité.

Je consens à la réalisation dudit examen.

Le résultat de l'examen me sera rendu et expliqué en l'état actuel des connaissances par le médecin/conseiller en génétique qui me l'a prescrit dans le cadre d'une consultation individuelle. Ce dernier m'expliquera les moyens de prise en charge nécessaires le cas échéant.

J'ai compris que si une anomalie génétique pouvant être responsable d'une prédisposition ou d'une affection grave était mise en évidence, je devrai permettre la transmission de cette information au reste de ma/sa famille. J'ai été averti que mon silence pouvait leur faire courir des risques, ainsi qu'à leur descendance, dès lors que des mesures de prévention, y compris de conseil génétique ou de soins, peuvent être proposées. Je pourrai assurer moi-même cette diffusion d'information génétique aux membres de ma/sa famille ou en autoriser le médecin prescripteur.

J'autorise, dans le respect du secret médical : La transmission des informations de mon/son dossier médical aux médecins concernés par cet examen.

Je reconnais que mes/les données personnelles utiles à la gestion de la démarche diagnostique ainsi que le compte-rendu de résultat de mon/son examen seront conservés, de manière papier ou dans des bases informatiques, par le prescripteur et le laboratoire de biologie médicale autorisé à faire l'examen, conformément à la réglementation en vigueur.

Je suis informé que, conformément aux textes en vigueur, mon/son échantillon biologique sera éliminé à l'issue du délai légal de conservation ou, sauf avis contraire de ma part formulé par écrit auprès du secrétariat médical d'Eurofins Biomnis, utilisé ou transféré, de manière anonyme et respectant le secret médical, à des fins scientifiques ou de contrôle qualité.

En outre, rayer les paragraphes en cas de désaccord avec certains des points suivants :

- * Je souhaite être informé(e) du résultat de l'examen réalisé.
- * Des informations génétiques sans lien direct

avec ma/sa pathologie mais pouvant avoir un impact sur ma/sa prise en charge et/ou mon/son traitement ou celle de mes/ses apparentés peuvent être révélées. Je souhaite que ces données me soient transmises :

- OUI NON Non applicable

* J'accepte la transmission et l'utilisation de mes/ses résultats pour une analyse génétique chez d'autres membres de ma famille qui seraient amenés à consulter.

* J'accepte la conservation d'un échantillon de matériel biologique issu de mes/ses prélèvements et son utilisation ultérieure pour poursuivre les investigations dans le cadre de cette démarche diagnostique, en fonction de l'évolution des connaissances.

Fait à le [] [] [] [] [] []

Signature du patient ou du(des) représentant(s) légal(aux) pour enfant mineur ou majeur sous tutelle

ATTESTATION DE CONSULTATION DU PRESCRIPTEUR**

Je certifie avoir informé le (ou la) patient(e) sus nommé(e) ou son représentant légal sur les caractéristiques de la maladie recherchée, des moyens de la détecter, du degré de fiabilité des analyses, des possibilités de prévention et de traitement ainsi que des modalités de transmission génétique de

la maladie recherchée et de leurs possibles conséquences chez d'autres membres de la famille.

Je certifie avoir recueilli le consentement du (ou de la) patient(e) sus nommé(e) ou de son représentant légal dans les conditions prévues par la réglementation en vigueur.

Fait à le

Signature et cachet

**RAPPEL QUANT A LA REGLEMENTATION

Le médecin prescripteur doit conserver :

- le consentement écrit
- les doubles de la prescription et de l'attestation
- les comptes-rendus d'analyses de biologie médicale commentés et signés (Art. R1131-5).

Le laboratoire autorisé réalisant les examens doit :

- S'assurer de la présence de la prescription, de l'attestation du prescripteur et du consentement écrit du patient
- adresser, au médecin prescripteur, seul habilité à com-

muniquer les résultats à la personne concernée, le compte-rendu d'analyse de biologie médicale commenté et signé par un praticien agréé

- adresser, le cas échéant, au laboratoire qui a transmis l'échantillon et participé à l'analyse, le compte-rendu d'analyse de biologie médicale commenté et signé par un praticien agréé

Loi n° 2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique

Arrêté du 27 mai 2013 définissant les règles de bonnes pratiques applicables à l'examen des caractéristiques

génétiques d'une personne à des fins médicales

Décret n° 2013-527 du 20 juin 2013 relatif aux conditions de mise en œuvre de l'information de la parentèle dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques à finalité médicale

Décret n° 2008-321 du 4 avril 2008 relatif à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne ou à son identification par empreintes génétiques à des fins médicales.