

Bon de demande Caractérisation génétique des cardiomyopathies et troubles du rythme



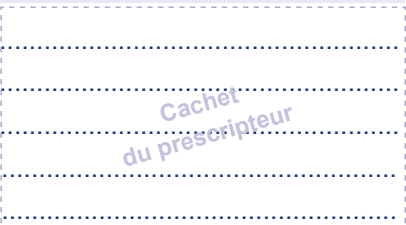
Génétique et oncologie moléculaire

Tél : 04 72 80 25 77 • Fax : 04 72 80 25 79
Email : SecretariatGenetique@eurofins-biomnis.com

| | |
|---|----------------------------|
| Facturation <input checked="" type="checkbox"/> Laboratoire | N° de Correspondant |
|---|----------------------------|

MÉDECIN PRESCRIPTEUR

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



PATIENT(E)

Nom :
 Prénom :
 Nom de naissance :
 Date de naissance : _____
 Sexe : F M
 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 :

Syncopes : 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 :

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

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

