HOPITAUX UNIVERSITAIRES LA PITIE-SALPETRIERE- CHARLES-FOIX
Unité Fonctionnelle de Cardiogénétique et Myogénétique
Centre de Génétique et Cytogénétique
http://www.cgmc-psl.fr

Adresse :
Bâtiment 6 rue la Peyronie
Secteur Pitié
47/83, boulevard de l'Hôpital
75651 PARIS cedex 13

Chef de Service : Pr. Dominique ROUSSELOT
Praticien responsable de l'Unité Fonctionnelle : Dr. Pascale Richard
Biologiste en charge du secteur Rythmologie : Dr. Véronique Fressart email : vero.fressart@aphp.fr
Secrétariat : Mme Christelle Herrero : Tel (33) 1 42 17 76 47 / Fax (33) 1 42 17 76 18
Réception des échantillons: du lundi au jeudi, de 9h à 17h ; le vendredi, de 9h à 12h

DEMANDE DE DIAGNOSTIC MOLECULAIRE DE PATHOLOGIE RYTHMOLOGIQUE

Syndrome de QTL, QT court, Syndrome de Brugada, Dysplasie arythmogène du ventricule droit, trouble de conduction, Fibrillation, Flutter atriale

Etiquette ID du Patient	*Etiquette ID du prescripteur*	*Etiquette UH du service (pour les hôpitaux de l'APHP **obligatoire pour les prescripteurs APHP***)	*Emplacement réservé au laboratoire*

PRESCRIPTEUR (SENIOR)
Nom et prénom : .....
Service : .....
Institution : .....
Adresse : .....
.....
Téléphone : .....
Fax : .....
courriel : .....

PRELEVEUR
Nom et prénom :
Service :
Date :
Heure :

Signature du prescripteur :

PATIENT Sexe : ..... **M** ❑ .....**F** ❑ .....
Nom : .....
Prénom : .....
Nom de jeune fille : .....
Date de naissance : .....
Lieu et pays de naissance : .....
Origine Ethnique : .....

Un apparenté a-t-il déjà été prélevé dans le but de réaliser une étude moléculaire liée au diagnostic évoqué chez le patient ? non ❑ **oui** ❑
Si oui, indiquer ci-dessous:
Les nom et prénom de l'apparenté :
Le laboratoire où le prélèvement a été envoyé :

Consanguinité des parents : non ❑ **oui** ❑
Mode de transmission : Familial ❑ **sporadique** ❑

Nature du prélèvement : ❑**Sang** ❑**ADN** ❑**Autre (préciser) :**
S'agit-il du : 1er prélèvement ❑ **2ème prélèvement** ❑

Orientation diagnostique

❑Syndrome du QT long congénital
❑Syndrome de QT court
❑Syndrome de Brugada
❑Arythmie ventriculaire droite DVDA
❑Troubles de conduction
❑Autre :

Diagnostic pré symptomatique ❑

Phénotype Indemne ❑
Phénotype Douteux ❑
Phénotype Atteint ❑

DOCUMENTS A JOINDRE IMPERATIVEMENT AVEC LA DEMANDE

* Un compte rendu d'hospitalisation ou de consultation
* Un bon de commande
* Un arbre généalogique
*Une photocopie du consentement écrit et signé du patient ou attestation à remplir par le médecin prescripteur (en bas de la page)

DEMANDE DE DIAGNOSTIC MOLECULAIRE DE PATHOLOGIE RYTHMOLOGIQUE

Syndrome de QTL, QT court, Syndrome de Brugada, Dysplasie arythmogène du ventricule droit, trouble de conduction, Fibrillation, Flutter atriale

Renseignements cliniques ; A remplir obligatoirement sauf pour les diagnostics présymptomatiques

Syndrome du QTL ou QT court **Valeur du QTc** : ❑ Asymptomatique ❑ Symptomatique :
Syncopes ❑OUI ❑NON Circonstances de la syncope :
Mort Subite ❑OUI ❑NON

Syndrome de Brugada ❑ Asymptomatique ❑ Symptomatique

ECG au repos : Sus décalage du segment ST>2 mm ❑OUI ❑NON
Test à l'Ajmaline ❑ Positif (sus décalage sup à 2mm) ❑Négatif

Dysplasie arythmogène du VDt ❑ Asymptomatique ❑ Symptomatique :
Nombre de critères mineurs :
Nombre de critères majeurs :
Anomalie du VDt à l'Echographie cardiaque, à l'angiographie, à l'IRM ❑OUI ❑NON
Présence d'anomalie à l'ECG ; ondes T négatives en V,2,3 ❑OUI ❑NON
Présence d'une onde epsilon ❑OUI ❑NON

Autres pathologies rythmiques:

ANALYSE(S) MOLECULAIRE(S) DEMANDEE(S)

❑ **ANALYSE(S) DE NIVEAU 1 : SCREENING DE GENES MAJEURS PAR SEQUENCAGE A HAUT DEBIT**

16 gènes majeurs : KCNQ1, KCNH2, SCN5A, KCNE1, KCNE2, KCNJ2, PKP2, DSG2, DSC2, DSP, LMNA,RYR2, CASQ2, TRDN, CALM1, NKX2.5
(Cotation : N351 ; RIHN 5570)

❑ **ANALYSE(S) DE NIVEAU 2 : SCREENING PAR NGS d'un panel élargi de gènes (50 gènes)**

(Après confirmation de l'hypothèse diagnostique et précisions phénotypiques indispensables à l'interprétation)
(Cotation : N352 ; RIHN 8170)

RECHERCHE DIRECTE DE MUTATION(s) CHEZ UN APPARENTE (A REMPLIR)

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*

Date : Signature

Hôpitaux Universitaires La Pitié-Salpêtrière – Charles Foix
47/83 bd de l'Hôpital
75651 Paris Cedex 13

Consultation de Génétique
Tél : 01 42 16 13 46 / Fax : 01 42 16 13 64
Centre de Génétique Moléculaire et Chromosomique
Tél : 01 42 17 76 47 / Fax : 01 42 17 76 18

CONSENTEMENT POUR L'EXAMEN DES CARACTÉRISTIQUES GÉNÉTIQUES À DES FINS MÉDICALES

Loi N°2004-800 du 6 août 2004- Code de la santé publique

(établi en 3 exemplaires : 1 pour l'intéressé,
1 pour le laboratoire, 1 pour le dossier médical)

IDENTIFICATION DU PATIENT	**IDENTITÉ du(des) TITULAIRE(S) de L'AUTORITÉ PARENTALE pour un MINEUR ou du TUTEUR LÉGAL (mineur ou majeur)***
NOM : Prénom : NOM de jeune fille : Date de Naissance : ❑ mineur ❑ majeur	Père (nom, prénom) ..... , né le..... Mère (nom, prénom)..... , née le..... Autre (nom, prénom) ..... , né le..... Lien de parenté :

- Je(nous) soussigné(e)(s) certifie(certifions) avoir reçu du Dr ..... une information compréhensible concernant l'examen des caractéristiques génétiques à des fins médicales qui sera réalisé par des actes de cytogénétique et/ou génétique moléculaire (ci-après désignés par "analyse") à partir du(des) prélèvement(s) effectué(s) chez moi / chez mon enfant mineur/ chez…….....*, dans le cadre de :

À remplir par le médecin prescripteur (Senior obligatoire)
Contexte pathologique :

Cette analyse est effectuée dans le but de (une seule case à cocher) :
- ❑ rechercher une origine génétique à la maladie (diagnostic étiologique)
- ❑ proposer un diagnostic prédictif (gène/mutation : .....)
- ❑ rechercher une hétérozygotie pour une maladie récessive ou liée à l'X (gène/mutation : .....)
- ❑ Autre :.....

- Je(nous) donne(donnons) mon(notre) consentement pour ce prélèvement et cette analyse ; j'ai compris que cette analyse a pour but de déterminer si un (ou plusieurs) de mes gènes ou de mes chromosomes présente(nt) une (ou plusieurs) anomalie(s) en rapport avec la pathologie citée ci-dessus. Conformément aux articles R1131-4 et R1131-5 du Code de la santé publique, je reconnais avoir reçu l'ensemble des informations permettant la compréhension de cette analyse et sa finalité. J'ai eu la possibilité de poser toutes les questions que je souhaitais et je pourrai obtenir toute information complémentaire auprès du médecin désigné ci-dessus.
- Je peux à tout moment décider de ne pas poursuivre cette démarche. Les données génétiques et le matériel biologique me concernant pourront être détruits à ma demande. Dans ce cas, j'en informerai par écrit le médecin désigné ci-dessus. Cette décision ne modifiera en rien ma prise en charge médicale.
- Les résultats de cette analyse, commentés et signés par un praticien responsable agréé conformément à l'article R1131-19 du code de la santé publique, me seront transmis par le médecin prescripteur au cours d'une consultation. Ils resteront confidentiels et ne pourront être communiqués qu'au(x) médecin(s) que je désignerai.
- Au cas où cette analyse pourrait révéler d'autres affections que celle recherchée, je n'en serai informé(e) que si cela comporte un bénéfice direct pour moi, en l'état actuel des connaissances à ce jour.
- J'ai compris que les résultats de l'analyse pourront amener à préconiser un bilan au sein de ma famille, et que les modalités d'information de la famille devront être précisées à l'issue de la consultation de rendu de résultat (Article L1131-1 du code de la santé publique).
- J'accepte que mes résultats soient utilisés pour faciliter la réalisation de tests génétiques chez les membres de ma famille qui en feraient la demande.
  Si vous refusez, cochez ici : ❑ NON
- J'accepte que mes échantillons biologiques soient conservés et utilisés à des fins de recherche médicale, dans le cadre de ma pathologie, de même que la saisie de données médicales anonymisées, dans les conditions fixées par la loi.
  Si vous refusez, cochez ici : ❑ NON

Fait à ……....., le .....

Signature du patient/ des titulaires de l'autorité parentale/ du tuteur *

Signature du médecin (Senior obligatoire)

* Rayer la(les) mention(s) inutile(s)

ATTESTATION DU MÉDECIN PRESCRIPTEUR *(Senior obligatoire)*
Je soussigné (e) …….. Docteur en Médecine, certifie avoir informé le(les) personne(s) sus-nommée(s) des caractéristiques de la maladie recherchée, des moyens de la détecter, du degré de fiabilité des analyses, des possibilités de prévention et de traitement, des modalités de transmission génétique et leurs possibles conséquences chez d'autres membres de sa famille et avoir recueilli son(leur) consentement dans les conditions du code de la santé publique (articles n°R1131-4 et 5) et de l'article 16-10 du Code Civil.
Signature : Cachet :

Nous vous rappelons que les données vous concernant peuvent faire l'objet d'un traitement informatique et sont protégées par les dispositions de la loi «informatique et libertés » (Loi n°78-17 du Janvier 1978, modifiée). Vous disposez à tout moment d'un droit d'accès et de rectification. **Le médecin prescripteur** doit conserver le consentement écrit, les doubles de la prescription et de l'attestation, et les comptes rendus d'analyses de biologie médicale commentés et signés (Art. R1131-5).