



Laboratoire de diagnostic moléculaire

5000, rue Bélanger, Local C-1760
Montréal (Québec) H1T 1C8
Téléphone : 514 376-3330 poste 3712 / Télécopieur : 514 593-2577
Courriel : ldm@icm-mhi.org

Joindre obligatoirement :

- Formulaire Consentement pour un test génétique F-G-CONS-3860 ET/OU
- Résultat d'analyse toxicologique et le rapport d'autopsie pour toute demande d'autopsie moléculaire

Nom, Prénom : _____
Date de naissance : _____ Sexe : _____
Numéro de dossier : _____
Numéro de RAMQ : _____

Adressographe

Fournir un minimum de deux (2) identifiants.

A- Prélèvement/Type d'échantillon **OBLIGATOIRE**

Date : ____/____/____ Par : _____

Sang total – Tube lavande EDTA (minimum 1 mL)

ADN extrait – Un tube (minimum 3-5 µg) Source* : _____

*Éviter échantillon de foie. Si le patient est atteint d'une hémopathie maligne, l'ADN extrait d'une source non hématologique est fortement recommandé.

Spécimen déjà envoyé au LDM

Réservé au LDM

Instructions d'envoi à l'adresse d'expédition ci-haut

Sang total : Les tubes sont envoyés à la température pièce, selon les normes de transport des spécimens biomédicaux en vigueur. Le délai maximal de réception des spécimens après la date de prélèvement est de dix (10) jours.

ADN : Les échantillons peuvent être envoyés à la température pièce ou dans une glacière si les échantillons ont été préalablement congelés.

B- Raison de la présente demande **OBLIGATOIRE**

Demande d'analyse de génétique cardiovasculaire Numéro de famille (si connu) : _____

Ajout de tests à une demande existante Si patient décédé, date du décès : ____/____/____

Banquer le spécimen Demande prioritaire : Grossesse Implantation de défibrillateur Décision chirurgicale Autre (justifier par courriel au LDM)

C- Demande d'analyse pour variant.s spécifique.s **MEMBRE DE FAMILLE seulement**

Diagnostic familial connu ou suspecté : _____

Indication clinique (obligatoire) : Étude de co-ségrégation : Patient atteint Patient non-atteint Patient présentant un phénotype imprécis

Test prédictif suivant conseil génétique Autre : _____

Variant.s familial. aux recherchés :	Gène	Transcrit	Changement nucléique	Changement protéique
<small>Pour la recherche de variant.s non-rapportés par notre laboratoire, joindre une copie du rapport d'un membre de famille</small>	_____	_____	_____	_____

D- Demande d'analyses pour profil complet (cocher le profil ET les critères applicables) : **CAS-INDEX seulement**

Profil d'analyse et gènes séquencés	Indications cliniques à remplir pour éligibilité au test
Cardiomyopathie (CMP) idiopathique ou génétique/héréditaire	
<small>Avis en génétique médicale est recommandé si diagnostic < 14 ans, dysmorphies, ou atteinte extracardiaque. Un avis en clinique spécialisée est requis pour toutes les conditions à l'exception de l'amyloïdose TTR.</small>	
<input type="checkbox"/> CMP hypertrophique <small>ACTC1, ACTN2, ALPK3, CACNA1C, CSRP3, DES, FHL1, FHOD3, FLNC, GLA, JPH2, LAMP2, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PLN, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RIT1, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRIM63, TTR</small>	<input type="checkbox"/> Paroi ventriculaire gauche (VG) ≥ 15 mm, <u>OU</u> <input type="checkbox"/> Paroi VG ≥ 13 mm avec histoire familiale, <u>OU</u> <input type="checkbox"/> Paroi VG avec score Z > 2 (chez l'enfant) ET <input type="checkbox"/> Épaississement VG non-expliqué entièrement par condition de surcharge ET <input type="checkbox"/> Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique
<input type="checkbox"/> CMP dilatée ou arythmogène du ventricule gauche <small>AARS2, ACTC1, ACTN2, BAG3, DES, DMD, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, EMD, FKRP, FKTN, FLNC, HCN4, JPH2, JUP, LAMP2, LMNA, MYBPC3, MYH7, NEXN, NKX2-5, NRAP, PKP2, PLN, PPCS, PPP1R13L, RAF1, RBM20, RYR2, SCN5A, TAFAZZIN, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TPM1, TTN, VCL</small>	<input type="checkbox"/> CMP dilatée avec trouble de conduction (bloc bifasiculaire ou bloc auriculoventriculaire) <u>OU</u> <input type="checkbox"/> CMP avec histoire familiale de cardiopathie non-ischémique et/ou arythmie maligne et/ou trouble de conduction <u>OU</u> <input type="checkbox"/> CMP avec fibrose myocardique et/ou arythmie ventriculaire <u>OU</u> <input type="checkbox"/> CMP sévère nécessitant traitement invasif (défibrillateur, support mécanique, greffe cardiaque) <u>OU</u> <input type="checkbox"/> CMP dilatée avec diagnostic en jeune âge (e.g. < 40ans) ET <input type="checkbox"/> Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique

La non-compaction ventriculaire gauche isolée chez l'adulte sans fibrose myocardique, arythmie ventriculaire, dysfonction ventriculaire ou histoire familiale n'est pas une indication d'analyse génétique.

Requête d'analyse - GÉNÉTIQUE CARDIOVASCULAIRE

<input type="checkbox"/> CMP arythmogène du ventricule droit	
ANK2, CDH2, DES, DSC2, DSG2, DSP, FLNC, JUP, LMNA, PKP2, PLN, TMEM43	<input type="checkbox"/> Diagnostic définitif ou limite selon les critères TF2010 (Pubmed ID: 20172911) ET <input type="checkbox"/> Absence d'atteinte du ventricule gauche (si atteinte du ventricule gauche associée, le panel CMP dilatée est recommandé) ET <input type="checkbox"/> Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique
<input type="checkbox"/> Amyloïdose TTR	
TTR	<input type="checkbox"/> Évaluation histologique positive pour amyloïdose et confirmation du sous-type TTR <u>OU</u> <input type="checkbox"/> Évaluation histologique positive pour amyloïdose et absence de protéine monoclonale circulante <u>OU</u> <input type="checkbox"/> Scintigraphie osseuse (e.g. PYP) positive pour amyloïdose cardiaque et absence de protéine monoclonale circulante
Arythmies héréditaires	
<input type="checkbox"/> Syndrome Andersen-Tawil	
KCNJ2	<input type="checkbox"/> Diagnostic clinique selon les critères diagnostiques (Pubmed ID : 29125635) ET <input type="checkbox"/> Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale, cardiogénétique ou neurogénétique
<input type="checkbox"/> Syndrome de Brugada	
SCN5A	<input type="checkbox"/> ECG montrant un patron de Brugada de type I spontané <u>OU</u> <input type="checkbox"/> ECG montrant un patron de Brugada de type I provoqué par un bloqueur sodique dans un contexte clinique suggérant un syndrome de Brugada ET <input type="checkbox"/> Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique
<input type="checkbox"/> Syndrome du QT long	
CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SCN5A, TECRL, TRDN	<input type="checkbox"/> Survivant d'arrêt cardiaque présentant une prolongation du QT à l'ECG au repos <u>OU</u> <input type="checkbox"/> QTc allongé (> 480 ms pour les ♀ et > 460 ms pour les ♂) <u>OU</u> <input type="checkbox"/> QTc limite (460-480 ms pour les ♀ et 450-460 ms pour les ♂) en présence de syncope <u>ET</u> Onde T anormale <u>ET/OU</u> Histoire familiale suspecte ET <input type="checkbox"/> Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique
<input type="checkbox"/> Syndrome du QT court	
CACNA1C, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SCN5A, SLC4A3	<input type="checkbox"/> QTc < 330 ms, <u>OU</u> <input type="checkbox"/> QTc < 360 ms en présence d'une suspicion clinique de syndrome du QT court basée sur les antécédents personnels (arrêt cardiaque, syncope suspecte) ou l'histoire familiale ET <input type="checkbox"/> Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique
<input type="checkbox"/> Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholaminergique	
CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, KCNJ2, RYR2, TECRL, TRDN	<input type="checkbox"/> Suspicion clinique de tachycardie ventriculaire polymorphe catécholaminergique ET <input type="checkbox"/> Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique
<input type="checkbox"/> Trouble de conduction	
DES, EMD, GLA, GNB5, HCN4, LAMP2, LMNA, NKX2-5, PRKAG2, SCN5A, SGO1, TBX5, TNNI3K, TRPM4, TTR	<input type="checkbox"/> Trouble de conduction nécessitant l'implantation d'un stimulateur cardiaque <50 ans <u>OU</u> <input type="checkbox"/> Trouble de conduction nécessitant l'implantation d'un stimulateur cardiaque <60 ans en présence d'histoire familiale de trouble de conduction, mort subite ou cardiomyopathie. ET <input type="checkbox"/> Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique
<input type="checkbox"/> Arrêt cardiaque inexplicable	
AARS2, ACTC1, ACTN2, ALPK3, ANK2, BAG3, CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CDH2, CSR3, DES, DMD, DOLK, DPP6 (NM_130797.4:c.244-141059C>T), DSC2, DSG2, DSP, EMD, FHL1, FHOD3, FKRP, FKTN, FLNC, GLA, GNB5, HCN4, JPH2, JUP, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, LAMP2, LMNA, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, NEXN, NKX2-5, NRAP, PKP2, PLN, PPA2, PPCS, PPP1R13L, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RBM20, RIT1, RYR2, SCN5A, SGO1, SLC4A3, TAFAZZIN, TBX5, TECRL, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TPM1, TRDN, TRIM63, TRPM4, TTN, TTR, VCL	<input type="checkbox"/> Survivant d'arrêt cardiaque avec fibrillation ventriculaire documentée, lorsque l'étiologie de l'arrêt cardiaque demeure imprécise après l'évaluation clinique <u>OU</u> <input type="checkbox"/> Mort subite qui demeure inexplicable après évaluation du coronar et/ou pathologiste incluant un bilan toxicologique, une autopsie et une autopsie cardiaque ET <input type="checkbox"/> Évaluation du patient ou du dossier par une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique

Requête d'analyse - GÉNÉTIQUE CARDIOVASCULAIRE

Aortopathies (dilatation/dissection de l'aorte thoracique)

Avis en génétique médicale recommandé si diagnostic < 18 ans, dysmorphies et/ou atteintes extracardiaques

Anévrisme de l'aorte familial non-syndromique

ACTA2, COL1A1, COL3A1, FBN1, LOX, MYH11, MYLK, PRKG1, SMAD2, SMAD3, SMAD4, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2

Dilatation de l'aorte thoracique en l'absence de signes systémiques

ET

Histoire familiale d'aortopathie chez au moins un apparenté du 1^{er} degré OU Âge < 65 ans en absence de facteurs de risques (HTA, athérosclérose aortique, etc.)

ET

Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique

Anévrisme de l'aorte syndromique

ACTA2, CBS, COL1A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, FBLN5, FBN1, FKBP14, FLNA, LOX, MYH11, MYLK, PLOD1, PRKG1, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2

Aortopathie avec tableau clinique syndromique non-spécifique OU

Présence de signes cliniques de maladie du tissu conjonctif ne correspondant pas aux critères cliniques d'un syndrome de Marfan OU

Dissection de l'aorte thoracique < 65 ans en absence d'athérosclérose à l'autopsie

ET

Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique

Syndrome d'Ehlers-Danlos classique

COL1A1, COL5A1, COL5A2

Diagnostic clinique de syndrome d'Ehlers-Danlos classique

ET

Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique

Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire

COL1A1, COL3A1

Diagnostic clinique de syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire

ET

Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique

Syndrome de Loeys-Dietz

SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2

Signes cliniques suggestifs de syndrome de Loeys-Dietz OU

Aortopathie avec tableau clinique syndromique suggérant un syndrome de Loeys-Dietz

ET

Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique

Syndrome de Marfan

FBN1

Diagnostic clinique de syndrome de Marfan OU

Aortopathie avec tableau clinique syndromique suggérant un syndrome de Marfan

ET

Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique

Gène.s additionnel.s (valable pour un gène présent sur la requête uniquement) : _____

E- Données familiales (fournir arbre généalogique et inscrire si variant génétique connu)

OPTIONNEL

Arbre généalogique sera fourni en annexe à cette demande

F- Professionnel de la santé requérant :

OBLIGATOIRE

En signant, je confirme que ce test est indiqué sur le plan médical pour la condition clinique énoncée et que les résultats seront utilisés à des fins cliniques pour le patient. J'ai expliqué au patient ou à son représentant/tuteur légal l'analyse génétique indiquée ainsi que ses objectifs, limites, risques et avantages et répondu de façon satisfaisante à toutes les questions qui s'y rapportent, tel qu'indiqué dans le formulaire de consentement.

Nom, prénom : _____

Numéro de licence : _____

Centre Hospitalier : _____

Télécopieur : * _____ **pour envoi des résultats*

Signature : _____ Date : _____

c.c. à médecin référent, coronarologue, conseiller.ère en génétique, laboratoire ou autre :

Nom, prénom : _____

Numéro de licence : _____

Centre hospitalier : _____

Télécopieur : _____

Attention : Toute demande d'analyse incomplète ou non conforme pourrait être refusée