Plateforme de génomique du CHUL
CHU de Québec-Université Laval
Laboratoire de Diagnostic Moléculaire
plateformengs@chudequebec.ca
Fax: 418-657-1250

RAMQ _____ DOSSIER _____

SITE _____ N0 CHAMBRE/CIVIÈRE _____

DATE DE NAISSANCE _____ SEXE M☐ F☐
AAAA/MM/JJ

NOM _____ PRÉNOM _____

NOM DE LA MÈRE _____

ADRESSE _____
NO CIVIQUE/RUE APT

CODE POSTAL _____ TÉLÉPHONE _____

# REQUÊTE D'ANALYSE EN CARDIOGÉNÉTIQUE v2.1
## OPTILAB CAPITALE NATIONALE

**PRÉLEVEUR**

Centre préleveur

Date, heure prélèvement aaaa/mm/jj hh:mm

Nom, prénom

**PRESCRIPTEUR**

Date (aaaa/mm/jj)

Nom, prénom

No de licence

Nom de la clinique **ET** ID clinique SILP

**C.C. à médecin référent, coroner, conseiller.ère en génétique, laboratoire ou autre :**

Nom, prénom : _____ No de licence : _____

**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.**

**Signature du prescripteur :** _____ **DATE :** _____

## PRÉLÈVEMENT / TYPE D'ÉCHANTILLON

☐ **Sang total** – Tube lavande EDTA (3 ml)
☐ **ADN extrait** – Un tube (minimun 3-5 ug) Source* : _____

**Éviter les échantillons de foie. Si le patient est atteint d'une hémopathie maligne, l'ADN extrait d'une source non hématologique est fortement recommandé. Les échantillons d'ADN extraits de tissus fixés à la formaline et inclus dans la paraffine (FFPE) ne sont pas acceptés.*

☐ **Spécimen déjà envoyé au laboratoire de diagnostic moléculaire du CHUL (génétique).** Identifiant si disponible : _____

**Instructions d'envoi : Sang total:** Les tubes sont envoyés à la température ambiante ou sur glace, 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 ambiante ou sur glace si les échantillons ont été préalablement congelés.
**Acheminez** le prélèvement au **Laboratoire de génétique du CHU de Québec-CHUL (local P-09740)**.

## SECTION OBLIGATOIRE À COMPLÉTER

**URGENT :** ☐ **OUI** ☐ **NON**

☐ Grossesse, ☐ Implantation de défibrillateur, ☐ Décision chirurgicale, ☐ Autres (précisez: _____)

**ÉTHNICITÉ:** ☐ Canadien français, ☐ Européen, ☐ Latino-américain, ☐ Autochtone d'Amérique, ☐ Asiatique, ☐ Arabe, ☐ Africain/Afro-américain, ☐ Juif ashkénaze, ☐ Autre: _____

**RAISON DE LA PRÉSENTE DEMANDE**

☐ Demande d'analyse de génétique cardiovasculaire
☐ Ajout de tests à une demande existante
☐ Banquer le spécimen

Numéro de famille (si connu) : _____

Diagnostic connu ou suspecté : _____

**PRÉSENTATION CLINIQUE/HISTOIRE FAMILIALE**

_____

_____

_____

_____

**(Verso à compléter)**

Nom : Prénom : # Dossier :

## ANALYSE(S) DEMANDÉE(S)

☐ **RECHERCHE D'UN VARIANT SPÉCIFIQUE (RECVS)**
(Si le cas index a été testé dans un autre laboratoire, joindre une copie du rapport moléculaire avec le présent formulaire)

**Mutation familiale connue (indiquez le numéro du cas index si testé à notre laboratoire):** _____
**Étude de co-ségrégation :** ☐ Patient atteint ☐ Patient non-atteint ☐ Patient présentant un phénotype imprécis
☐ Test prédictif suivant conseil génétique ☐ Autre : _____

| Variant(s) recherché(s): | Gène | Transcrit | Changement nucléique | Changement protéique |
|---|---|---|---|---|
| | _____ | _____ | _____ | _____ |
| | _____ | _____ | _____ | _____ |

**Pour l'analyse d'un gène complet, demandez l'analyse Gènes spécifiques (page 4).**

☐ **CARDIOGÉNÉTIQUE PAR PANEL DE GÈNES (CARDI): (Sélectionnez le(s) panel(s) requi(s))**

☐ Exclure l'analyse des variants de signification incertaine (VUS)
☐ Analyse réflexe demandée si résultat négatif (précisez le panel reflex) : _____

| PANELS OFFERTS (gènes inclus) | INDICATIONS CLINIQUES POUR ÉLIGIBILITÉ AU TEST (Critères RQDM) |
|---|---|
| **Cardiomyopathie (CMP) idiopathique ou génétique/héréditaire**<br>▪ Un avis en génétique médicale est recommandé si diagnostic avant l'âge de 14 ans, dysmorphies, ou atteinte extracardiaque.<br>▪ Un avis en clinique spécialisée est requis pour toutes les conditions à l'exception de l'amyloïdose TTR. | |
| ☐ **CMP hypertrophique (CMH)**<br>*(27 gènes; 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)* | ☐ Paroi ventriculaire gauche (VG) plus grand ou égal à 15 mm, OU<br>☐ Paroi VG plus grand ou égal à 13 mm avec histoire familiale, OU<br>☐ Paroi VG avec score Z plus grand que 2 (chez l'enfant)<br>**ET**<br>☐ Épaississement VG non-expliqué entièrement par condition de surcharge<br>**ET**<br>☐ Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique |
| ☐ **CMP dilatée ou arythmogène du ventricule gauche (CMD)**<br>*(41 gènes; 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)* | ☐ CMP dilatée avec trouble de conduction (bloc bifasiculaire ou bloc auriculoventriculaire) OU<br>☐ CMP avec histoire familiale de cardiopathie non-ischémique et/ou arythmie maligne et/ou trouble de conduction OU<br>☐ CMP avec fibrose myocardique et/ou arythmie ventriculaire OU<br>☐ CMP sévère nécessitant traitement invasif (défibrillateur, support mécanique, greffe cardiaque) OU<br>☐ CMP dilatée avec diagnostic en jeune âge (e.g. avant 40 ans)<br>**ET**<br>☐ 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.* | |
| ☐ **CMP arythmogène du ventricule droit**<br>*(12 gènes; ANK2, CDH2, DES, DSC2, DSG2, DSP, FLNC, JUP, LMNA, PKP2, PLN, TMEM43)* | ☐ Diagnostic définitif ou limite selon les critères TF2010 (PMID: 20172911)<br>**ET**<br>☐ Absence d'atteinte du ventricule gauche (si atteinte du ventricule gauche associée, le panel CMP dilatée est recommandé)<br>**ET**<br>☐ Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique |
| ☐ **Amyloïdose TTR**<br>*(1 gène; TTR)* | ☐ Évaluation histologique positive pour amyloïdose et confirmation du sous-type TTR OU<br>☐ Évaluation histologique positive pour amyloïdose et absence de protéine monoclonale circulante OU<br>☐ Scintigraphie osseuse (e.g. PYP) positive pour amyloïdose cardiaque et absence de protéine monoclonale circulante |

**Page suivante…**

Plateforme de génomique du CHUL
CHU de Québec-Université Laval
Laboratoire de Diagnostic Moléculaire
plateformengs@chudequebec.ca
Fax: 418-657-1250

RAMQ _____ DOSSIER _____

SITE _____ N0 CHAMBRE/CIVIÈRE _____

DATE DE NAISSANCE _____ SEXE M☐ F☐
AAAA/MM/JJ

NOM _____ PRÉNOM _____

NOM DE LA MÈRE _____

ADRESSE _____
NO CIVIQUE/RUE APT

CODE POSTAL _____ TÉLÉPHONE _____

# REQUÊTE D'ANALYSE EN CARDIOGÉNÉTIQUE v.2
## OPTILAB CAPITALE NATIONALE

### Arythmies héréditaires

| | |
|---|---|
| ☐ **Syndrome Andersen- Tawil**<br>*(1 gène; KCNJ2)* | ☐ Diagnostic clinique selon les critères diagnostiques (PMID: 29125635)<br>**ET**<br>☐ Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale, cardiogénétique ou neurogénétique |
| ☐ **Syndrome de Brugada**<br>*(1 gène; SCN5A)* | ☐ ECG montrant un patron de Brugada de type I spontané OU<br>☐ ECG montrant un patron de Brugada de type I provoqué par un bloqueur sodique dans un contexte clinique suggérant un syndrome de Brugada<br>**ET**<br>☐ Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique |
| ☐ **Syndrome du QT long**<br>*(12 gènes; CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SCN5A, TECRL, TRDN)* | ☐ Survivant d'arrêt cardiaque présentant une prolongation du QT à l'ECG au repos OU<br>☐ QTc allongé (plus grand que 480 ms pour les femmes ou plus grand que 460 ms pour les hommes) OU<br>☐ QTc limite (460-480 ms pour les femmes et 450-460 ms pour les hommes) en présence de syncope ET Onde T anormale ET/OU Histoire familiale suspecte<br>**ET**<br>☐ Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique |
| ☐ **Syndrome du QT court**<br>*(6 gènes; CACNA1C, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SCN5A, SLC4A3)* | ☐ QTc plus petit que 330 ms, OU<br>☐ QTc plus petit que 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<br>**ET**<br>☐ Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique |
| ☐ **Tachycardie ventriculaire polymorphe (TVP) catécholaminergique**<br>*(8 gènes; CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, KCNJ2, RYR2, TECRL, TRDN )* | ☐ Suspicion clinique de tachycardie ventriculaire polymorphe catécholaminergique<br>**ET**<br>☐ Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique |
| ☐ **Trouble de conduction**<br>*(15 gènes; DES, EMD, GLA, GNB5, HCN4, LAMP2, LMNA, NKX2-5, PRKAG2, SCN5A, SGO1, TBX5, TNNI3K, TRPM4, TTR* | ☐ Trouble de conduction nécessitant l'implantation d'un stimulateur cardiaque avant l'âge de 50 ans OU<br>☐ Trouble de conduction nécessitant l'implantation d'un stimulateur cardiaque avant l'âge de 60 ans en présence d'histoire familiale de trouble de conduction, mort subite ou cardiomyopathie.<br>**ET**<br>☐ Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique |
| ☐ **Arrêt cardiaque inexpliqué**<br>*(73 gènes; AARS2, ACTC1, ACTN2, ALPK3, ANK2, BAG3, CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CDH2, CSRP3, DES, DMD, DOLK, 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 et ce variant dans DPP6 (NM_130797.4):c.244-141059C>T)* | ☐ Survivant d'arrêt cardiaque avec fibrillation ventriculaire documentée, lorsque l'étiologie de l'arrêt cardiaque demeure imprécise après l'évaluation clinique OU<br>☐ Mort subite qui demeure inexpliquée après évaluation du coroner et/ou pathologiste incluant un bilan toxicologique, une autopsie et une autopsie cardiaque<br>**ET**<br>☐ Évaluation du patient ou du dossier par une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique |

**Page suivante…**

Nom : Prénom : # Dossier :

| **Aortopathies (dilatation/dissection de l'aorte thoracique)**<br>▪ Avis en génétique médicale recommandé si diagnostic avant 18 ans, dysmorphies et/ou atteintes extracardiaques | |
|---|---|
| ☐ **Anévrisme de l'aorte familial non-syndromique**<br>*(15 genes; ACTA2, COL1A1, COL3A1, FBN1, LOX, MYH11, MYLK, PRKG1, SMAD2, SMAD3, SMAD4, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2)* | ☐ Dilatation de l'aorte thoracique en l'absence de signes systémiques<br>**ET**<br>☐ Histoire familiale d'aortopathie chez au moins un apparenté du 1er degré OU<br>☐ Âgé de moins de 65 ans en absence de facteurs de risques (HTA, athérosclérose aortique, etc.)<br>**ET**<br>☐ Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique |
| ☐ **Anévrisme de l'aorte syndromique**<br>*(26 gènes; ACTA2, CBS, COL1A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, FBLN5, FBN1, FKBP14, FLNA, LOX, MYH11, MYLK, PLOD1, PRKG1, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2)* | ☐ Aortopathie avec tableau clinique syndromique non-spécifique OU<br>☐ Présence de signes cliniques de maladie du tissu conjonctif ne correspondant pas aux critères cliniques d'un syndrome de Marfan OU<br>☐ Dissection de l'aorte thoracique avant l'âge de 65 ans en absence d'athérosclérose à l'autopsie<br>**ET**<br>☐ Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique |
| ☐ **Syndrome d'Ehlers-Danlos classique**<br>*(3 gènes; COL1A1, COL5A1, COL5A2)* | ☐ Diagnostic clinique de syndrome d'Ehlers-Danlos classique<br>**ET**<br>☐ Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique |
| ☐ **Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire**<br>*(2 gènes; COL1A1, COL3A1)* | ☐ Diagnostic clinique de syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire<br>**ET**<br>☐ Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique |
| ☐ **Syndrome de Loeys-Dietz**<br>*(6 gènes; SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2)* | ☐ Signes cliniques suggestifs de syndrome de Loeys-Dietz OU<br>☐ Aortopathie avec tableau clinique syndromique suggérant un syndrome de Loeys-Dietz<br>**ET**<br>☐ Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique |
| ☐ **Syndrome de Marfan**<br>*(1 gène; FBN1)* | ☐ Diagnostic clinique de syndrome de Marfan OU<br>☐ Aortopathie avec tableau clinique syndromique suggérant un syndrome de Marfan<br>**ET**<br>☐ Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique |
| **AUTRE ANALYSE** | |
| ☐ **Gène(s) spécifique(s) ou additionnel(s) à un panel** | **Gène(s) demandé(s)** (doit être couvert par un panel) : _____<br>_____ |
| **INFORMATIONS COMPLÉMENTAIRES (OPTIONNEL)** | |
| | |