

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 <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/>
AAAA/MM/JJ	
NOM	PRÉNOM
NOM DE LA MÈRE	
ADRESSE	
NO CIVIQUE/RUE	APT
CODE POSTAL	TÉLÉPHONE

REQUÊTE D'ANALYSE EN CARDIOGÉNÉTIQUE OPTILAB CAPITALE-NATIONALE

PRÉLEVEUR	Centre préleveur	PRESCRIPTEUR	Date
			AAAA/MM/JJ
	Date, heure prél		
	AAAA/MM/JJ HH :MM		Nom, prénom
	Nom, prénom		No de licence
			Nom de la clinique

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

Nom, prénom : _____ No de licence : _____

Nom de la clinique : _____

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 (minimum 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 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.

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)

☐ **DEMANDE D'ANALYSE POUR VARIANT(S) SPÉCIFIQUE(S) (DGFAM)**

(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).

☐ **DEMANDE D'ANALYSE PAR PANEL DE GÈNES (CARDG): (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 <ul style="list-style-type: none"> Un avis en génétique médicale est recommandé si diagnostic avant l'âge de 14 ans, dysmorphies, ou atteinte extracardiaque. Un avis en clinique spécialisée est requis pour toutes les conditions à l'exception de l'amyloïdose TTR. 	
<input type="checkbox"/> CMP hypertrophique (CMH) <i>(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)</i>	<input type="checkbox"/> Paroi ventriculaire gauche (VG) plus grand ou égal à 15 mm, <u>OU</u> <input type="checkbox"/> Paroi VG plus grand ou égal à 13 mm avec histoire familiale, <u>OU</u> <input type="checkbox"/> Paroi VG avec score Z plus grand que 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 (CMD) <i>(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)</i>	<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. avant 40 ans) ET <input type="checkbox"/> Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique
<i>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.</i>	
<input type="checkbox"/> CMP arythmogène du ventricule droit <i>(12 gènes: ANK2, CDH2, DES, DSC2, DSG2, DSP, FLNC, JUP, LMNA, PKP2, PLN, TMEM43)</i>	<input type="checkbox"/> Diagnostic définitif ou limite selon les critères TF2010 (PMID: 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 <i>(1 gène: TTR)</i>	<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

Page suivante...

RAMQ	DOSSIER
SITE	N0 CHAMBRE/CIVIÈRE
DATE DE NAISSANCE	SEXE M <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/>
AAAA/MM/JJ	
NOM	PRÉNOM
NOM DE LA MÈRE	
ADRESSE	
NO CIVIQUE/RUE	APT
CODE POSTAL	TÉLÉPHONE

REQUÊTE D'ANALYSE EN CARDIOGÉNÉTIQUE

OPTILAB CAPITALE-NATIONALE

Arythmies héréditaires	
<input type="checkbox"/> Syndrome Andersen- Tawil (1 gène; KCNJ2)	<input type="checkbox"/> Diagnostic clinique selon les critères diagnostiques (PMID: 29125635) ET <input type="checkbox"/> Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale, cardiogénétique ou neurogénétique
<input type="checkbox"/> Syndrome de Brugada (1 gène; SCN5A)	<input type="checkbox"/> ECG montrant un patron de Brugada de type I spontané OU <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 (12 gènes; 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 OU <input type="checkbox"/> QTc allongé (plus grand que 480 ms pour les femmes ou plus grand que 460 ms pour les hommes) OU <input type="checkbox"/> 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 ET <input type="checkbox"/> Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique
<input type="checkbox"/> Syndrome du QT court (6 gènes; CACNA1C, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SCN5A, SLC4A3)	<input type="checkbox"/> QTc plus petit que 330 ms, OU <input type="checkbox"/> 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 ET <input type="checkbox"/> Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique
<input type="checkbox"/> Tachycardie ventriculaire polymorphe (TVP) catécholaminergique (8 gènes; 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 (15 gènes; 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 avant l'âge de 50 ans OU <input type="checkbox"/> 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. ET <input type="checkbox"/> Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique
<input type="checkbox"/> Arrêt cardiaque inexpliqué (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, TNNI1, TNNI3, TNNI3K, TNNI2, TPM1, TRDN, TRIM63, TRPM4, TTN, TTR, VCL et ce variant dans DPP6 (NM_130797.4):c.244-141059C>T)	<input type="checkbox"/> Survivant d'arrêt cardiaque avec fibrillation ventriculaire documentée, lorsque l'étiologie de l'arrêt cardiaque demeure imprécise après l'évaluation clinique OU <input type="checkbox"/> Mort subite qui demeure inexpliquée 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

Page suivante...

Aortopathies (dilatation/dissection de l'aorte thoracique)

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

<input type="checkbox"/> Anévrisme de l'aorte familial non-syndromique <i>(15 gènes; ACTA2, COL1A1, COL3A1, FBN1, LOX, MYH11, MYLK, PRKG1, SMAD2, SMAD3, SMAD4, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2)</i>	<input type="checkbox"/> Dilatation de l'aorte thoracique en l'absence de signes systémiques ET <input type="checkbox"/> Histoire familiale d'aortopathie chez au moins un apparenté du 1er degré <u>OU</u> <input type="checkbox"/> Âgé de moins de 65 ans en absence de facteurs de risques (HTA, athérosclérose aortique, etc.) ET <input type="checkbox"/> Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique
<input type="checkbox"/> Anévrisme de l'aorte syndromique <i>(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, TGFB1, TGFB2)</i>	<input type="checkbox"/> Aortopathie avec tableau clinique syndromique non-spécifique <u>OU</u> <input type="checkbox"/> Présence de signes cliniques de maladie du tissu conjonctif ne correspondant pas aux critères cliniques d'un syndrome de Marfan <u>OU</u> <input type="checkbox"/> Dissection de l'aorte thoracique avant l'âge de 65 ans en absence d'athérosclérose à l'autopsie ET <input type="checkbox"/> Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique
<input type="checkbox"/> Syndrome d'Ehlers-Danlos classique <i>(3 gènes; COL1A1, COL5A1, COL5A2)</i>	<input type="checkbox"/> Diagnostic clinique de syndrome d'Ehlers-Danlos classique ET <input type="checkbox"/> Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique
<input type="checkbox"/> Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire <i>(2 gènes; COL1A1, COL3A1)</i>	<input type="checkbox"/> Diagnostic clinique de syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire ET <input type="checkbox"/> Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique
<input type="checkbox"/> Syndrome de Loeys-Dietz <i>(6 gènes; SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2)</i>	<input type="checkbox"/> Signes cliniques suggestifs de syndrome de Loeys-Dietz <u>OU</u> <input type="checkbox"/> Aortopathie avec tableau clinique syndromique suggérant un syndrome de Loeys-Dietz ET <input type="checkbox"/> Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique
<input type="checkbox"/> Syndrome de Marfan <i>(1 gène; FBN1)</i>	<input type="checkbox"/> Diagnostic clinique de syndrome de Marfan <u>OU</u> <input type="checkbox"/> Aortopathie avec tableau clinique syndromique suggérant un syndrome de Marfan ET <input type="checkbox"/> Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique

AUTRE ANALYSE

<input type="checkbox"/> Gène(s) spécifique(s) ou additionnel(s) à un panel	Gène(s) demandé(s) (doit être couvert par un panel) : _____ _____
---	---

INFORMATIONS COMPLÉMENTAIRES (OPTIONNEL)