CENTRE HOSPITALIER UNIVERSITAIRE DE NANTES

DEMANDE D'ANALYSE DE CARDIOGENETIQUE

Service de Génétique Médicale – Pr BEZIEAU Stéphane
Laboratoire de Génétique moléculaire
Secrétariat tel : 02 40 08 40 20 / fax : 02 40 08 40 26
Dr Sébastien SCHMITT sebastien.schmitt@chu-nantes.fr / Dr Adeline GOUDAL adeline.goudal@chu-nantes.fr

IDENTIFICATION DU PATIENT

Nom..... Prénom .....Sexe : ☐ F ☐ M

Nom de naissance .....Date de naissance.....

Lieu de naissance .....

Adresse……..

……..

Etiquette patient

Joindre une copie de l'attestation de la sécurité sociale. Dans le cas contraire, indiquer :

Nom de l'assuré : …… N° de sécurité sociale : ……..

Caisse d'assurance maladie : ……

NATURE DU PRÉLÈVEMENT

1er prélèvement :	Prélèvement de confirmation :
☐ 2 tubes EDTA ☐ Autre (précisez)…… Date et heure du prélèvement…… Nom du préleveur……...	☐ 2 tubes EDTA ☐ FTA ☐ Autre (précisez)…… Date et heure du prélèvement……..... Nom du préleveur……..

A envoyer à l'adresse suivante :

Centre de réception et de tri des échantillons (CRTE)
Laboratoire de Biologie
CHU - Hôtel Dieu
9, quai Moncousu - 44093 Nantes Cedex 1

ANALYSES MOLECULAIRES DEMANDÉES

A compléter si besoin par le prescripteur
En adressant une analyse moléculaire au centre de référence des maladies rythmiques ou au centre de compétence des cardiomyopathies, le prescripteur accepte de principe que l'indication et le niveau d'analyse soient réévalués et si besoin modifiés par le cardiologue expert du centre.
Dans le cas contraire, le prescripteur peut :
☐ Refuser la modification de l'indication.
☐ Refuser l'analyse d'un panel élargi en cas de première analyse négative.

Documents à joindre : courrier du cardiologue, arbre généalogique, consentements, tracé ECG, autres examens diagnostiques.

☐ **CAS INDEX** **URGENT*** ☐

*Si l'obtention d'un résultat moléculaire peut modifier la prise en charge à court terme du patient

CRIBLAGE DE GENES MAJEURS PAR SEQUENCAGE A HAUT-DEBIT

☐ **Syndrome du QT long**
☐ **Niveau 1 :** *KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SCN5A* (Cotation : N350 ; RIHN3270)
☐ **Niveau 2 :** *ANK2, CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, CAV3, HCN4, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, RYR2, SCN4B, SCN5A, SNTA1, TRDN* (Cotation : N351 ; RIHN5570)

☐ **Syndrome du QT court** (Cotation : N351 ; RIHN5570)
CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SLC4A3, SLC22A5

☐ **Syndrome de Brugada**
SCN5A (Cotation : N350 ; RIHN3270)

☐ **Tachycardie ventriculaire catécholergique** (Cotation : N351 ; RIHN5570)
CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, KCNJ2, RYR2, TRDN

☐ **Dysfonction sinusale** (Cotation : N351 ; RIHN5570)
ANK2, CACNA1D, CAV3, GJA5, HCN4, KCNJ5, LMNA, PRKAG2, SCN5A

☐ **Fibrillation auriculaire familiale** (Cotation : N351 ; RIHN5570)
ABCC9, ANK2, CACNA1D, GJA5, KCNA5, KCND2, KCNE2, KCNQ1, LMNA, NPPA, NUP155, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, TBX5

☐ **Troubles progressifs de conduction cardiaque avec ou sans anomalie structurelle** (Cotation : N351 ; RIHN5570)
DES, DSP, GATA4,GJA1, GJA5, GJC1, HCN4, LMNA, NKX2.5, PRKAG2, SCN5A, SCN1B, SCN4B, TBX5, TNNI3K, TRPM4

☐ **Cardiomyopathie arythmogène du ventricule droit ou gauche** (Cotation : N352 ; RIHN5570)
Panel élargi cardiomyopathies**

☐ **Mort subite inexpliquée / Fibrillation ventriculaire idiopathique** (Cotation : N352 ; RIHN8170)
Panel élargi cardiomyopathies et troubles du rythme**

☐ **Cardiomyopathie hypertrophique familiale** (Cotation : N351 ; RIHN5570)
ACTC1, ACTN2, FHL1, FLNC, GLA, LAMP2, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3 PRKAG2, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTR

☐ **Cardiomyopathie restrictive familiale** (Cotation : N352 ; RIHN8170)
Panel élargi cardiomyopathies**

☐ **Cardiomyopathie dilatée familiale** (Cotation : N352 ; RIHN8170)
Panel élargi cardiomyopathies**

☐ **Non-compaction du ventricule gauche** (Cotation : N352 ; RIHN8170)
Panel élargi cardiomyopathies**

☐ **Amylose** (Cotation : N350 ; RIHN3270)
APOA1, TTR

Accord préalable nécessaire du centre de compétence – cardiopathies
Responsable : Pr Trochu

ANALYSE CIBLEE PAR SEQUENÇAGE SANGER

URGENT* ☐

☐ **Amylose** (Cotation : N906 x 4)
TTR

☐ **Laminopathie** (Cotation : N906 x 5)
LMNA

**consultation sur le manuel du prélèvement (https://chu-nantes.manuelprelevement.fr) de la liste des gènes du panel élargi selon les recommandations en vigueur de la filière Cardiogen 2021

☐ **APPARENTE** **STOCKAGE ATTENTE RESULTATS CAS INDEX** ☐ **URGENT*** ☐

Nomenclature du variant déjà identifié(e) (Si possible, joindre une copie du résultat du laboratoire) (Cotation : N353 ; RIHN720)

.....

Nom du cas index et lien de parenté :……..

Laboratoire d'analyse du cas index :……

*Si l'obtention d'un résultat moléculaire peut modifier la prise en charge à court terme du patient

CONFORMITÉ LÉGALE

Les contraintes légales obligent les laboratoires de génétique moléculaire à s'assurer de l'obtention du ***consentement du patient pour l'analyse.*** *Une* ***attestation de consultation du médecin prescripteur* ou une copie du consentement*** *du patient dûment remplie doit donc* ***accompagner toute demande d'analyse****.*

* : En cas de prescription par un interne, merci de préciser le nom d'un référent.

ATTESTATION DE CONSULTATION

Je soussigné(e) Docteur certifie avoir reçu en consultation ce jour Monsieur/Madame et avoir apporté les informations sur les caractéristiques de la maladie recherchée, les moyens de la diagnostiquer, les possibilités de prévention et de traitement, le stockage de son prélèvement, et avoir recueilli le consentement du (ou de la) patient(e) ou de sa tutelle dans les conditions prévues par le code de la santé publique (articles R1131-4 et 5)

Fait à ..... Le.....

Signature et cachet du médecin :

PRESCRIPTEUR

Nom et adresse du prescripteur (ou cachet) : En cas de prescription par un interne, merci de préciser le nom d'un référent.	Date de la prescription :
	Signature :

CONSENTEMENT POUR L'EXAMEN DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES ET LA CONSERVATION DES ECHANTILLONS DANS UNE BANQUE D'ADN OU UN CENTRE DE RESSOURCES BIOLOGIQUES

IDENTIFICATION du PATIENT *(étiquette)*	☐ **IDENTITE du MEMBRE DE LA FAMILLE (si personne décédée ou hors d'état d'exprimer sa volonté)** ☐ **IDENTITE du REPRESENTANT LEGAL (si mineur ou majeur sous tutelle)** **Nom** : …… **Prénom** : ……..…… **Date de naissance :** ……/……/……. **Lien avec le patient :**

Je soussigné(e) reconnais avoir été informé(e) par le Dr……. quant à l'examen des caractéristiques génétiques qui sera réalisé à partir du (des) prélèvement(s) pratiqué(s) :

☐ Sur moi-même

☐ Sur mon enfant mineur/ la personne majeure placée sous tutelle

☐ Sur la personne décédée ou hors d'état d'exprimer sa volonté.

Je consens au prélèvement, pour **(préciser obligatoirement le nom de la pathologie ou de l'examen réalisé et sa nature)** :

Les modalités de réalisation, les risques, les contraintes et les éventuelles conséquences de chaque technique de prélèvement nécessaire pour réaliser cet (ces) examen(s) m'ont été précisés.

Je suis informé(e) de l'obligation, au cas où une anomalie génétique pouvant être responsable d'une prédisposition ou d'une affection grave était mise en évidence, de transmettre cette information au reste de ma/sa famille, dès lors que des mesures de prévention, y compris de conseil génétique ou de soins, peuvent être proposées. Ainsi, lors du rendu des résultats, je devrai choisir entre :

- ✓ Assurer moi-même cette diffusion d'information génétique aux membres de ma/sa famille.
- ✓ Autoriser le médecin prescripteur à cette diffusion d'information génétique aux membres de ma/sa famille.

J'autorise, dans le respect du secret médical :

- ✓ La transmission des informations de mon/son dossier médical nécessaires aux médecins concernés par cet examen des caractéristiques génétiques : oui ☐ non ☐
- ✓ L'utilisation des résultats par le médecin prescripteur au profit des membres de ma/sa famille si ces résultats apparaissent médicalement utiles pour eux : oui ☐ non ☐
- ✓ La conservation d'un échantillon de matériel biologique issu de mes/ses prélèvements et son utilisation ultérieure pour poursuivre les investigations dans le cadre de cette même démarche diagnostique, en fonction de l'évolution des connaissances : oui ☐ non ☐
- ✓ La conservation des données utiles à la gestion de la démarche diagnostique et de mon/son dossier dans des bases de données informatiques déclarées à la CNIL : oui ☐ non ☐

Le résultat de l'examen me sera rendu et expliqué en l'état actuel des connaissances par le médecin qui me l'a prescrit. Ce dernier m'expliquera les moyens de prise en charge nécessaire le cas échéant.

Tout consentement non signé ou non renseigné dans son intégralité empêche la réalisation de l'examen

Fait à : …… **Le :** ……/……/……. **Signature :**	**Nom, prénom et signature du patient ou de son représentant légal :** Monsieur/Madame …… **Signature du patient mineur ou majeur sous tutelle (si possible) :**

S'agissant de vos données médicales, celles-ci sont conservées pendant la durée prévue par les dispositions légales et réglementaires en vigueur, applicables en matière de conservation des données médicales.

S'agissant de vos données personnelles hors données médicales, conformément au Règlement européen général relatif à la protection des personnes physiques à l'égard des traitements des données à caractère personnel et à la libre circulation de ces données (RGPD) et à la « Loi informatique et Libertés » du 6 janvier 1978 modifiée, vous bénéficiez d'un droit d'accès, de rectification, d'opposition, de portabilité, à l'effacement (ou « droit à l'oubli ») de celles-ci ou une limitation de traitement. Vous disposez également du droit de retirer votre consentement à tout moment en envoyant un mail à l'adresse : vosdonneespersonnelles@chu-nantes.fr précisant votre nom, prénom et date de naissance. Vous avez enfin la possibilité d'introduire une réclamation auprès d'une autorité de contrôle.