

Nom: Nom usuel: Prénom:

Ná(a) la ·

DMU Biologie-Pathologie, Laboratoire de Génétique

**HU Henri Mondor, 1 rue Gustave Eiffel** 

F-94010 CRÉTEIL CEDEX

## DEPARTEMENT DE BIOCHIMIE - BIOLOGIE MOLECULAIRE -PHARMACOLOGIE - GENETIQUE MEDICALE (Pr B. FUNALOT)

Etiquette Service

## CONTACT LABORATOIRE

Secrétariat:

Tél.: 01 49 81 28 61 Fax: 0149812219 Génétique

| Ne(e) le : Sexe :  |                         |   |   | 1 ux : 01 10 01 2        | 2 10                    | Version 2022          |  |  |  |  |  |  |  |
|--|-------------------------|---|---|--------------------------|-------------------------|-----------------------|--|--|--|--|--|--|--|
| La prescription doit être réalisée par un m  | <u>nédecin senior</u> ( | en mesure de  | suivre le patient   | et de lui rendre les re  | ésultats de l'ana       | llyse génétique       |  |  |  |  |  |  |  |
|  |                         |   |   | Identité du pr           | Identité du préleveur : |                       |  |  |  |  |  |  |  |
| <u>écrire lisiblement</u> Service :  |                         |   |   |                          | Téléphone :             |                       |  |  |  |  |  |  |  |
| Adresse:   |                         |   | Date de prélèvement ://   |                          |                         |                       |  |  |  |  |  |  |  |
| Téléphone :  | Ville :                 |   |   | Heure de pré             | lèvement :              |                       |  |  |  |  |  |  |  |
| Signature :  |                         |   | Date d'envoi :/   |                          |                         |                       |  |  |  |  |  |  |  |
| ETUDE MOLECULAIRE DES CARDIOMYOPATHIES HYPERTROPHIQUES ET DILATEES par NGS   |                         |   |   |                          |                         |                       |  |  |  |  |  |  |  |
| Sujet prélevé :   Cas index  |                         | Indicatio   | n de la rechero   | che                      |                         |                       |  |  |  |  |  |  |  |
| Apparenté symptomatique  |                         | ☐ Etude d'un cas index, panel de gènes ciblés (RIHN 8170) |   |                          |                         |                       |  |  |  |  |  |  |  |
| Apparenté non symptomatique *  |                         | (Liste des gènes disponible à la demande)                 |   |                          |                         |                       |  |  |  |  |  |  |  |
|  |                         | Phénotype cardiaque : Age de début ans                    |   |                          |                         |                       |  |  |  |  |  |  |  |
| Famille/individus connue : ☐ OUI ☐ NON - dans notre laboratoire ☐ OUI ☐ NON - dans un autre laboratoire (lequel ?) :   |                         | Cardiomyopathie type:   Hypertrophique                    |   |                          |                         |                       |  |  |  |  |  |  |  |
|  |                         | □Dilatée<br>□Restrictive                                  |   |                          |                         |                       |  |  |  |  |  |  |  |
|  |                         | ☐ Avec troubles de la conduction ☐ ATCD PM ou DAI         |   |                          |                         |                       |  |  |  |  |  |  |  |
| si OUI Nom de l'individu :   |                         | ☐ Sans troubles de la conduction☐Amylose rénale ☐Autre :  |   |                          |                         |                       |  |  |  |  |  |  |  |
| * L'analyse ne peut être effectuée que si la personne est<br>prise en charge dans le cadre d'une consultation<br>pluridisciplinaire et déclarée                  |                         | ☐ Etude d'un apparenté de malade (RIHN 720)               |   |                          |                         |                       |  |  |  |  |  |  |  |
|  |                         | - Mutation à rechercher :                                 |   |                          |                         |                       |  |  |  |  |  |  |  |
|  |                         | - Nom du sujet atteint :                                  |   |                          |                         |                       |  |  |  |  |  |  |  |
| Arbre généalogique ATCD familiaux :  |                         |   |   |                          |                         |                       |  |  |  |  |  |  |  |
| (Préciser les origines géographiques des 4 grands-parents)   |                         |   | Mort subite : oui ☐ non ☐ Apparenté concerné :  |                          |                         |                       |  |  |  |  |  |  |  |
|  |                         |   | Insuffisance cardiaque : oui □ non □ Apparenté :  |                          |                         |                       |  |  |  |  |  |  |  |
|  |                         |   | Retard mental : oui □ non □ Apparenté :   |                          |                         |                       |  |  |  |  |  |  |  |
|  |                         |   | Décès d'un apparenté < 50 ans : oui ☐ non ☐ Apparenté :   |                          |                         |                       |  |  |  |  |  |  |  |
|  |                         |   | Pose de PM/DAI < 60 ans : oui □ non □ Apparenté :   |                          |                         |                       |  |  |  |  |  |  |  |
|  |                         |   |   |                          |                         |                       |  |  |  |  |  |  |  |
|  |                         |   | Présentation phénotypique extra-cardiaque :  Retard mental : oui □ non □ Ptosis : oui □ non □  Tbles de la marche : oui □ non □ Déficit musculaire : oui □ non □  Elevation des CPK : oui □ non □ Canal carpien : oui □ non □ |                          |                         |                       |  |  |  |  |  |  |  |
|  |                         |   |   |                          |                         |                       |  |  |  | Neuropathie périphérique : oui ☐ Surdité : oui ☐ non ☐ Déficit visuel : oui ☐ non ☐  |  |  |  |
|  |                         |   |   |                          |                         |                       |  |  |  | Tâches café au lait : oui □ non □ Hypertélorisme : oui □ non □ Diabète : oui □ non □ |  |  |  |
| Consanguinité : □ OUI □ NON (préciser sur l'arbre)   |                         |   | Néphropathie : oui □ non □ Insulino-R : oui □ non □ Autre :   |                          |                         |                       |  |  |  |  |  |  |  |
| <u> </u>   |                         |   |   |                          |                         |                       |  |  |  |  |  |  |  |
|  |                         |   |   | IL DE CONSENTEME         |                         | a) et au Code de la   |  |  |  |  |  |  |  |
| Je soussigné, Dr / CG<br>Santé Publique (Art. R1131-5 ou, pour le diag   | gnostic prénatal,       | R2131-2), j'ai  | informé le sujet des  | s caractéristiques de la | maladie, des mo         | yens de la détecter,  |  |  |  |  |  |  |  |
| du degré de fiabilité des analyses, des po<br>conséquences chez d'autres membres de sa   | ossibilités de pr       | évention et d   | le traitement, des  | modalités de transmi     | ission génétique        | et leurs possibles    |  |  |  |  |  |  |  |
| son tuteur légal dans le cadre de l'examen d   |                         |   |   |                          | memem eciane s          | signe par le sujet ou |  |  |  |  |  |  |  |
| Date :   |                         | Signatu   | ure du Médecin / Co   | G:                       |                         |                       |  |  |  |  |  |  |  |
|  |                         |   |   |                          |                         |                       |  |  |  |  |  |  |  |
| INFORMATIONS POUR LE PRE   |                         |   |   |                          |                         |                       |  |  |  |  |  |  |  |
| MODALITÉS DE PRÉLÈVEMENT ET D'EXPÉDITION   |                         |   | Cadre réservé au laboratoire  |                          |                         |                       |  |  |  |  |  |  |  |
| - Echantillon : - sang EDTA (violet), 2 tubes de 2mL (enfant) à 5mL (adulte)  - ADN extrait : rapport A <sub>260</sub> /A <sub>280</sub> : 1,5-2 ; quantité>10µg |                         |   | N° de famille : N° ADN :  |                          |                         |                       |  |  |  |  |  |  |  |
| - Envoi par transport rapide et spécifique selon la réglementation ADR à   |                         |   | Date et heure de réception :  |                          |                         |                       |  |  |  |  |  |  |  |
| température ambiante. NE PAS CONGELER  DOCUMENTS A JOINDRE A TOUT PRÉLÈVEMENT  |                         |   | I ID du technicien :  |                          |                         |                       |  |  |  |  |  |  |  |
| <ul> <li>la feuille de demande remplie et signée par le prescripteur</li> <li>un compte-rendu échographique ou clinique si pertinent</li> </ul>                  |                         |   | Nature du prélèvement : ☐ Sang ☐ ADN  |                          |                         |                       |  |  |  |  |  |  |  |
| - un bon de commande   |                         |   | Autres:   |                          |                         |                       |  |  |  |  |  |  |  |
| ADRESSE DU LABORATOIRE   |                         |   | Autres :  |                          |                         |                       |  |  |  |  |  |  |  |

Nb de tubes :