



Laboratoire de diagnostic moléculaire

5000 rue Bélanger, Montréal, QC, H1T 1C8, Local C-1760

Téléphone : 514 376-3330 poste 3712 / Télécopieur : 514 593-2577

Courriel : ldm@icm-mhi.org

Joindre **obligatoirement** :

☐ Formulaire Consentement ET/OU

☐ Résultat d'analyse toxicologique et 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 : AAAA - MM - JJ Heure : HH : MM Par : _____

Si le patient a reçu une greffe de cellules souches hématopoïétiques allogéniques, fournir un frottis buccal.

☐ Sang – Tube lavande EDTA (≥ 1 mL)

☐ Frottis buccal (OCR-100 DNAgenotek™)

☐ ADN extrait (≥ 3-5 µg) Source : _____ Éviter échantillon de foie

☐ Spécimen déjà envoyé au Laboratoire de diagnostic moléculaire de l'ICM

Instructions d'envoi à l'adresse ci-haut

Frottis : Expédier à la température de la pièce selon les normes de transport des spécimens biomédicaux en vigueur

Sang : Moins de 10 jours après le prélèvement ADN : Dans une glacière si déjà congelé

Code SIL-P :
XCARG

B- Raison de la présente demande

OBLIGATOIRE

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

☐ Demande d'analyse de génétique cardiovasculaire

☐ Ajout de tests à une demande existante

☐ Banquer le spécimen

Numéro de famille (si connu) : _____

Si patient décédé, date du décès : AAAA - MM - JJ

C- Demande d'analyse pour variant.s spécifique.s

MEMBRE DE FAMILLE seulement

Diagnostic familial connu ou suspecté : _____

Indication clinique Étude de co-ségrégation : ☐ Patient atteint ☐ Patient non-atteint ☐ Patient présentant un phénotype imprécis

(obligatoire) : ☐ Test prédictif suivant conseil génétique ☐ Autre : _____

Variant.s familial(aux) recherché.s : Gène Transcrit Changement nucléique Changement protéique

Pour la recherche de variant.s non-rapporté.s
par notre laboratoire, joindre une copie du
rapport d'un membre de famille

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

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.

☐ CMP hypertrophique

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) ≥ 15 mm, OU

☐ Paroi VG ≥ 13 mm avec histoire familiale, OU

☐ Paroi VG avec score Z > 2 (chez l'enfant)

ET

☐ Épaississement VG non-expliqué entièrement par condition de surcharge

ET

☐ Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique

☐ CMP dilatée ou arythmogène du ventricule gauche

AARS2, ACTC1, ACTN2, BAG3, DES, DMD, DOLK, DSC2, DSG2, DSP,
EMD, FKR, FKTN, FLNC, HCN4, JPH2, JUP, LAMP2, LMNA, MYBPC3,
MYH7, NEXN, NKX2-5, NRAP, PKP2, PLN, PPS, PPP1R13L, RAF1,
RBM20, RYR2, SCN5A, TAFAZZIN, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNI3K,
TNNT2, TPM1, TTN, VCL

☐ CMP dilatée avec trouble de conduction (bloc bifasciculaire ou bloc auriculoventriculaire) OU

☐ CMP avec histoire familiale de cardiopathie non-ischémique, arythmie maligne et/ou trouble de conduction OU

☐ CMP avec fibrose myocardique et/ou arythmie ventriculaire OU

☐ CMP sévère nécessitant traitement invasif (défibrillateur, support mécanique, greffe cardiaque) OU

☐ CMP dilatée avec diagnostic en jeune âge (e.g. < 40ans)

ET

☐ 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 - CARDIOGÉNÉTIQUE

☐ CMP arythmogène du ventricule droit	
ANK2, CDH2, DES, DSC2, DSG2, DSP, FLNC, JUP, LMNA, PKP2, PLN, TMEM43	☐ Diagnostic définitif ou limite selon les critères TF2010 (Pubmed ID: 20172911) ET ☐ Absence d'atteinte du ventricule gauche (si atteinte du ventricule gauche associée, le panel CMP dilatée est recommandé) ET ☐ Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique
☐ Amyloïdose TTR	
TTR	Indications cliniques - manifestations cardiaques ☐ Évaluation histologique positive pour amyloïdose et confirmation du sous-type TTR <u>OU</u> ☐ Évaluation histologique positive pour amyloïdose et absence de protéine monoclonale circulante <u>OU</u> ☐ Scintigraphie osseuse (e.g. PYP) positive pour amyloïdose cardiaque et absence de protéine monoclonale Indications cliniques - manifestations neurologiques ☐ Polyneuropathie en absence de déficience en vit. B12/folates/B6 et de protéine monoclonale circulante ET ☐ Une des atteintes suivantes : CMP, arythmie, troubles rénaux, troubles gastro-intestinaux, perte de poids involontaire, dysautonomie, syndrome du canal carpien bilatéral ou sténose spinale lombaire ET ☐ Évaluation dans une clinique spécialisée de neurologie
Arythmies héréditaires Un avis en clinique spécialisée est requis pour toutes les conditions.	
☐ Syndrome Andersen-Tawil	
KCNJ2	☐ Diagnostic clinique selon les critères diagnostiques (Pubmed ID : 29125635) ET ☐ Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale, cardiogénétique ou neurogénétique
☐ Syndrome de Brugada	
SCN5A	☐ ECG montrant un patron de Brugada de type I spontané <u>OU</u> ☐ ECG montrant un patron de Brugada de type I provoqué par un bloqueur sodique dans un contexte clinique suggérant un syndrome de Brugada ET ☐ Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique
☐ Syndrome du QT long	
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 <u>OU</u> ☐ QTc allongé (> 480 ms pour les ♀ et > 460 ms pour les ♂) <u>OU</u> ☐ 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 ☐ Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique
☐ Syndrome du QT court	
CACNA1C, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SCN5A, SLC4A3	☐ QTc < 330 ms, <u>OU</u> ☐ 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 ☐ Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique
☐ Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholaminergique	
CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, KCNJ2, RYR2, TECRL, TRDN	☐ Suspicion clinique de tachycardie ventriculaire polymorphe catécholaminergique ET ☐ Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique
☐ Trouble de conduction	
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 <50 ans <u>OU</u> ☐ 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 ☐ Évaluation dans une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique
☐ Arrêt cardiaque inexpliqué	
AARS2, ACTC1, ACTN2, ALPK3, ANK2, BAG3, CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CDH2, CSRP3, 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	☐ Survivant d'arrêt cardiaque avec fibrillation ventriculaire documentée, lorsque l'étiologie de l'arrêt cardiaque demeure imprécise après l'évaluation clinique <u>OU</u> ☐ Mort subite qui demeure inexpliquée après évaluation du coronar et/ou pathologiste incluant un bilan toxicologique, une autopsie et une autopsie cardiaque ET ☐ Évaluation du patient ou du dossier par une clinique spécialisée de génétique médicale ou cardiogénétique

Requête d'analyse - CARDIOGÉNÉTIQUE

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, FBN1, FBN2, FBN3, FBN4, FBN5, FBN6, FBN7, FBN8, FBN9, FBN10, FBN11, FBN12, FBN13, FBN14, FBN15, FBN16, FBN17, FBN18, FBN19, FBN20, FBN21, FBN22, FBN23, FBN24, FBN25, FBN26, FBN27, FBN28, FBN29, FBN30, FBN31, FBN32, FBN33, FBN34, FBN35, FBN36, FBN37, FBN38, FBN39, FBN40, FBN41, FBN42, FBN43, FBN44, FBN45, FBN46, FBN47, FBN48, FBN49, FBN50, FBN51, FBN52, FBN53, FBN54, FBN55, FBN56, FBN57, FBN58, FBN59, FBN60, FBN61, FBN62, FBN63, FBN64, FBN65, FBN66, FBN67, FBN68, FBN69, FBN70, FBN71, FBN72, FBN73, FBN74, FBN75, FBN76, FBN77, FBN78, FBN79, FBN80, FBN81, FBN82, FBN83, FBN84, FBN85, FBN86, FBN87, FBN88, FBN89, FBN90, FBN91, FBN92, FBN93, FBN94, FBN95, FBN96, FBN97, FBN98, FBN99, FBN100

☐ 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- Informations complémentaires et/ou données familiales (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, coronar, 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