



## Laboratoire de diagnostic moléculaire

Institut de Cardiologie de Montréal  
5000, rue Bélanger Est, C-1760  
Montréal (Québec) H1T 1C8  
Téléphone : 514 376-3330 poste 3712  
Télécopieur : 514 593-2577

Nom, Prénom : \_\_\_\_\_  
Date de naissance : \_\_\_\_\_  
Sexe : \_\_\_\_\_  
Numéro de dossier : \_\_\_\_\_  
Numéro de RAMQ : \_\_\_\_\_  
Contact (téléphone) : \_\_\_\_\_

*Adressographe*

*À l'usage du  
laboratoire*

### A- Prélèvement

**Section obligatoire**

Date : \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

Prélevé par (Nom, Prénom) : \_\_\_\_\_

Laboratoire requérant, numéro de référence : \_\_\_\_\_

Le consentement du patient a été obtenu (*Une copie du formulaire signé est obligatoire*)

#### Type d'échantillon (cocher) :

Tube lavande (EDTA) – Un tube 4 mL requis

ADN Quantité requise : 5 µg Concentration (indiquer sur le tube) : \_\_\_\_\_

*N.B. : Les échantillons d'ADN extraits de tissus fixés à la formaline et inclus dans la paraffine (FFPE) ne sont pas acceptés.*

### B- Raison de la présente demande (cocher tout ce qui s'applique) :

**Section obligatoire**

Demande d'analyses de génétique cardiovasculaire (*compléter la section E ou F*)

Numéro de famille (si connu) : \_\_\_\_\_

Origine ethnique du patient (ex : canadienne-française) : \_\_\_\_\_

Patient décédé Date du décès : \_\_\_\_\_

Banquage d'ADN

Ajout de tests à une demande déjà existante (*compléter la section E ou F*)

### C- Diagnostic familial connu ou suspecté (cocher) :

**Section obligatoire**

**D- Phénotype du patient *Section obligatoire pour les patients non suivis à l'ICM***

#### Condition cardiovasculaire héréditaire :

Cardiomyopathie hypertrophique familiale

Syndrome d'Ehlers-Danlos

Cardiomyopathie dilatée familiale

Syndrome de Loeys-Dietz

Cardiomyopathie ventriculaire droite arythmogène

Syndrome de Marfan

Non-compaction ventriculaire gauche

Anévrisme de l'aorte familial

Amyloïdose

Autre : \_\_\_\_\_

Syndrome d'Andersen-Tawil

Syndrome de Brugada

Syndrome du QT long

Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholergique

Mort subite cardiaque inexplicquée

Syndrome du QT court

Trouble familial progressif de la conduction cardiaque

#### Données cliniques :

Lettre sommaire (diagnostic)

Rapport(s) d'examen(s)

Autre(s) :

#### Histoire familiale :

### E- Demande d'analyses pour variant(s) spécifique(s) seulement :

**Section obligatoire pour membre de famille**

#### Variant(s) familial(aux) recherché(s) :

Gène

Transcrit

Changement nucléique

Changement protéique

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

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

# Requête d'analyses de génétique cardiovasculaire

F- Demande d'analyses pour profil complet seulement (cocher) :

Section obligatoire pour cas-index

Pour certains profils, les analyses se font de manière séquentielle. En absence de variant cliniquement pertinent dans l'analyse de 1<sup>ère</sup> intention, les gènes de seconde et troisième intentions seront automatiquement séquencés.

| Cardiomyopathies héréditaires   | Gènes   |  |                          |
|---|---|--|--------------------------|
|   | 1 <sup>ère</sup> intention  | 2 <sup>e</sup> intention   | 3 <sup>e</sup> intention |
| <input type="checkbox"/> Cardiomyopathie hypertrophique familiale                                 | GLA, LAMP2, MYBPC3, MYH7, PRKAG2, TNNI3, TNNT2, TPM1                        | ACTC1, ACTN2, ANKRD1, CAV3, CSRP3, JPH2, MYH6, MYL2, MYL3, MYOZ2, NEXN, PLN, PTPN11, RAF1, TCAP, TNNC1, TTR                              | -                        |
| <input type="checkbox"/> Cardiomyopathie dilatée familiale et Non-compaction ventriculaire gauche | BAG3, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYPN, RBM20, SCN5A, TNNI3, TNNT2, TTN | ABCC9, ACTC1, ACTN2, ANKDR1, CSRP3, DES, DMD, DSC2, DSG2, DSP, EMD, JUP, LAMP2, NEXN, PKP2, PLN, RAF1, SGCD, TAZ, TCAP, TNNC1, TPM1, VCL | -                        |
| <input type="checkbox"/> Cardiomyopathie ventriculaire droite arythmogène                         | DSC2, DSG2, DSP, JUP, PKP2, TMEM43  | DES, LMNA, PLN, RYR2, SCN5A, TGFB3, TTN  | -                        |
| <input type="checkbox"/> Amyloïdose   | TTR   | -  | -                        |
| <input type="checkbox"/> Pan-Cardiomyopathies   | Inclut tous les gènes de la section cardiomyopathies héréditaires           |  |                          |

## Arythmies héréditaires

|   |   |  |   |
|---|---|--|---|
| <input type="checkbox"/> Syndrome d'Andersen-Tawil                              | KCNJ2   | -  | - |
| <input type="checkbox"/> Syndrome de Brugada                                    | SCN5A   | -  | - |
| <input type="checkbox"/> Syndrome du QT long                                    | KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNQ1, SCN5A   | AKAP9, ANK2, CACNA1C, CALM1, CALM2, CAV3, KCNJ2, KCNJ5, SCN4B, SNTA1 | - |
| <input type="checkbox"/> Syndrome du QT court                                   | KCNH2, KCNJ2, KCNQ1   | CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2  | - |
| <input type="checkbox"/> Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholergique   | CASQ2, KCNJ2, RYR2  | ANK2, CALM1, CALM2, TRDN   | - |
| <input type="checkbox"/> Mort subite cardiaque inexplicquée                     | KCNH2, KCNQ1, RYR2, SCN5A   | -  | - |
| <input type="checkbox"/> Trouble familial progressif de la conduction cardiaque | DES, HCN4, LMNA, PRKAG2, TRPM4, SCN1B, SCN5A  | NKX2-5, TBX5, TNNI3K   | - |
| <input type="checkbox"/> Pan-Arythmies  | Inclut tous les gènes de la section arythmies héréditaires SAUF le trouble familial progressif de la conduction cardiaque |  |   |

## Aortopathies héréditaires

|  |                                   |   |                      |
|--|-----------------------------------|---|----------------------|
| <input type="checkbox"/> Anévrisme de l'aorte familial       | ACTA2                             | FBN1, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2 | MYH11, MYLK, SLC2A10 |
| <input type="checkbox"/> Syndrome d'Ehlers-Danlos classique  | COL5A1, COL5A2                    | -                                       | -                    |
| <input type="checkbox"/> Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire | COL3A1                            | -                                       | -                    |
| <input type="checkbox"/> Syndrome de Loeys-Dietz             | SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2 | -                                       | -                    |
| <input type="checkbox"/> Syndrome de Marfan                  | FBN1                              | -                                       | -                    |

Gène(s) additionnel(s) :

G- Professionnel de la santé requérant :

Section obligatoire

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 ai répondu de façon satisfaisante à toutes les questions qui s'y rapportent.

Nom, prénom : \_\_\_\_\_  
 Centre hospitalier : \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

Numéro de licence : \_\_\_\_\_  
 Téléphone : \_\_\_\_\_  
 Télécopieur : \_\_\_\_\_  
 Date : \_\_\_\_\_  
 Signature : \_\_\_\_\_

c.c. à médecin référant, coroner, conseiller(ère) en génétique ou autre :

Nom, prénom : \_\_\_\_\_  
 Centre hospitalier : \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

Numéro de licence : \_\_\_\_\_  
 Téléphone : \_\_\_\_\_  
 Télécopieur : \_\_\_\_\_

H- Coordonnées du laboratoire requérant :

Centre hospitalier : \_\_\_\_\_  
 Adresse : \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

Personne-contact : \_\_\_\_\_  
 Téléphone : \_\_\_\_\_  
 Télécopieur : \_\_\_\_\_