



## Pathologies Cardiaques Héréditaires

Dr Gilles MILLAT (resp) gilles.millat@chu-lyon.fr  
 Dr Alexandre JANIN alexandre.janin01@chu-lyon.fr  
 Dr Cécile CAZENEUVE cecile.cazeneuve@chu-lyon.fr

Tél (secrétariat) : 0472129586 ou 0472129501  
 Fax : 0472357335

**Nature des prélèvements : 2 tubes de sang sur ETDA (bouchon violet) à conserver à température ambiante**  
 (cf Catalogue des analyses biobook.chu-lyon.fr)

**Réception des prélèvements : du lundi au jeudi, de 9h à 17h ; le vendredi, de 9h à 12h**

PRESCRIPTEUR (SENIOR)	PRELEVEUR
Nom et prénom : .....	Nom et prénom : .....
Service : .....	Service : .....
Institution : .....	Date : .....
Adresse : .....	Heure : .....
.....	
Téléphone : .....	
Fax : .....	
courriel : .....	

PATIENT Sexe : M <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/> ..... Nom : ..... Prénom : ..... Nom de jeune fille : ..... Date de naissance : ..... Lieu et pays de naissance : ..... Origine Ethnique : ..... Nature du prélèvement : <input type="checkbox"/> Sang <input type="checkbox"/> ADN <input type="checkbox"/> Autre (préciser) :	<b>Un apparenté a-t-il déjà été prélevé dans le but de réaliser une étude moléculaire liée au diagnostic évoqué chez le patient ?</b> non <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> Si oui, indiquer ci-dessous : Les nom et prénom de l'apparenté : Le laboratoire où le prélèvement a été envoyé : <b>Consanguinité des parents : non <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/></b> <b>Mode de transmission : Familial <input type="checkbox"/> Sporadique <input type="checkbox"/></b>
---	--

### ANALYSE(S) MOLECULAIRE(S) DEMANDEE(S)

• **ANALYSE(S) du CAS INDEX par séquençage NGS**

- ✓ **Panels de 1<sup>o</sup> intention** (code RIHN : N350; BHN 3270)
  - Syndrome du QT Long congénital (analyse des gènes *KCNQ1, KCNH2, KCNJ2, KCNE1, KCNE2* et *SCN5A*)
  - Syndrome de Brugada (analyse du gène *SCN5A*)
  - Syndrome du QT Court (analyse des gènes *CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1* et *SLC4A3*)
  - Syndrome de Jervell et Lange-Nielsen (analyse des gènes *KCNQ1* et *KCNE1*)
  - Syndrome d'Andersen-Tawil (analyse du gène *KCNJ2*)
  - Syndrome de Timothy (analyse du gène *CACNA1C*)
  - Syndrome de Repolarisation Précoce (analyse des gènes *CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, KCNJ8* et *SCN5A*)
  - Troubles de la Conduction cardiaque (analyse des gènes *DES, LMNA, NKX2-5, PRKAG2, SCN5A* et *TRPM4*)
  - Tachycardie Ventriculaire Polymorphe Catécholaminergique (*CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, KCNJ2, RYR2, TECRL* et *TRDN*)
- ✓ **Panels de 2<sup>nd</sup>e intention** (code RIHN : N352; BHN 8170)
  - Analyse de la totalité du panel de gènes «arythmies cardiaques»\*** \* Voir liste des gènes analysés ci-après  
 (Après confirmation de l'hypothèse diagnostique et précisions phénotypiques nécessaires à l'interprétation)

• **RECHERCHE DIRECTE DE VARIATION(S) CHEZ UN APPARENTE (A REMPLIR)**

(code RIHN : N353; BHN 720)

Symptomatique  Non symptomatique   
 1<sup>er</sup> prélèvement  2<sup>ème</sup> prélèvement

Gène : ..... Variation : ..... (ou photocopie du résultat précédent)  
 Gène : ..... Variation : ..... (ou photocopie du résultat précédent)

#### INDICATION DU DIAGNOSTIC MOLECULAIRE

- Sujet à risque  symptomatique  non symptomatique  Sujet non à risque (conjoint)   
 DIAGNOSTIC DE CONFIRMATION DU PHENOTYPE  
 CONSEIL GENETIQUE :  
 DIAGNOSTIC PRESYMPTOMATIQUE (l'analyse moléculaire est effectuée seulement si la personne est prise en charge dans le cadre d'une consultation pluridisciplinaire déclarée)

**RENSEIGNEMENTS CLINIQUES PERMETTANT D'ORIENTER LES ANALYSES :****✓ Syndrome du QT Long ou QT Court**

Valeur QTc :

Syncopes :  OUI  NON Mort Subite :  OUI  NONTest ECG d'effort :  OUI  NON Résultats :

Autres éléments :

**✓ Syndrome de Brugada**ECG au repos : Sus décalage du segment ST>2 mm :  OUI  NON Bloc de branche droit :  OUI  NONAnomalie à l'Échographie cardiaque ou autres :  OUI  NONTest à l'Ajmaline :  Positif (sus décalage sup à 2mm)  Négatif

Autres éléments :

**✓ Dysplasie Arythmogène du Ventricule Droit**Anomalie du ventricule droit à l'échographie cardiaque, à l'angiographie, à l'IRM  OUI  NONPrésence d'anomalie à l'ECG; ondes T négatives en V2, V3  OUI  NONPrésence d'une onde epsilon  OUI  NON

Autres éléments :

**✓ Autres pathologies rythmiques (préciser) : .....****DOCUMENTS A JOINDRE IMPERATIVEMENT AVEC LA DEMANDE**

- Bon de commande de l'établissement prescripteur
- Arbre généalogique (à joindre)
- Consentement écrit (à joindre ou remplir sur la feuille)
- Renseignements cliniques (à joindre ou remplir sur la feuille)

**ATTESTATION DE CONSENTEMENT**

Je soussigné, Dr ....., certifie que, conformément au Code Civil (Art. 16-10) et au Code de la Santé Publique (Art. L1131-1 ou, pour le diagnostic prénatal, R2131-7), je suis en possession du *consentement éclairé* signé par le sujet dans le cadre du diagnostic moléculaire.

Date :

Signature

**Liste des gènes analysés dans le panel de gènes «troubles du rythmes» :**

AKAP9 (NM_005751)	ANK2 (NM_001148)	CACNA1C (NM_001167625; NM_199460)	CACNA2D1 (NM_000722)	CACNB2 (NM_000724)
CALM1 (NM_006888)	CALM2 (NM_001743)	CALM3 (NM_005184)	CASQ2 (NM_001232)	CAV3 (NM_001234)
DPP6 (NM_130797)	DES (NM_001927)	GJA1 (NM_000165)	GJA5 (NM_005266.6)	GPD1L (NM_015141)
HCN4 (NM_005477)	KCNA5 (NM_002234)	KCND3 (NM_004980)	KCNE1 (NM_000219.5)	KCNE2 (NM_172201)
KCNE3 (NM_005472)	KCNE5 (NM_012282)	KCNH2 (NM_000238)	KCNJ2 (NM_000891)	KCNJ5 (NM_000890)
KCNJ8 (NM_004982)	KCNQ1 (NM_000218)	LMNA (NM_00170707)	NKX2-5 (NM_004387)	NOS1AP (NM_014697)
NPPA (NM_006172)	PRKAG2 (NM_016203)	RANGRF (NM_016492)	RYR2 (NM_001035)	SCN10A (NM_006514)
SCN2B (NM_004588)	SCN3B (NM_018400)	SCN1B (NM_001037; NM_199037)	SCN4B (NM_174934)	SCN5A (NM_198056)
SLC4A3 (NM_201574.2)	SLMAP (NM_007159)	SNTA1 (NM_003098)	TECL1 (NM_001010874)	TRDN (NM_006073)
TRPM4 (NM_017636)				