Cerba

FICHE DE PRESCRIPTION MÉDICALE

Laboratoire Cerba
Service de la Relation Client
Tél. : +33 (0)1 34 40 20 20
Fax : +33 (0)1 34 40 21 29
Email : src@lab-cerba.com

DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE D'UNE MALADIE GÉNÉTIQUE PAR NGS

EXOME ET PANELS DE GÈNES CARDIOGÉNÉTIQUE

PRÉLÈVEMENT

Date de prélèvement : |__|__|__|__|__|__|__|__| **Correspondant** : |__|__|__|__|__|__|__|__|

DIAGNOSTIC POST-NATAL : ☐ Sang total EDTA (de 0.5 ml à 5 ml)

PATIENT(E)

NOM .....

PRÉNOM .....

Nom de naissance.....

Adresse .....

CP ..... Ville .....

Date de naissance : |__|__|__|__|__|__|__|__|

N°SS : |__|__|__|__|__|__|__|__|__|__|__|__|__|__|__|

Téléphone Portable : .....

Adresse e-mail : .....

SITUATION D'URGENCE :

☐ Grossesse en cours ☐ Diagnostic prénatal ☐ Réanimation pédiatrique

PRESCRIPTEUR

Numéro RPPS (obligatoire) : .....

Cachet obligatoire

Adresse e-mail : .....

Signature :

TEST DEMANDÉ

EN CAS DE SITUATION D'URGENCE UNE ANALYSE EN TRIO EST IMPERATIVE
(Un formulaire par échantillon si demande de TRIO)

● **ANALYSE D'EXOME COMPLET (WES)** (SNV/DELINS et CNV) (≈ 22.000 gènes + ≈ 12.000 variants non codants (introniques et régions promotrices)

☐ SOLO (cas index uniquement) *(Code OPL : EXOME)*

☐ SOLO (cas index uniquement) *(Code OPL : EXOME)* + étude de ségrégation du ou des variants d'intérêt si résultat positif (test réflexe) *(Code OPL : parents ADNGS+10003)*

☐ TRIO (cas index ET ses 2 parents) *(Code OPL : cas index TRIO, parents TRIOP)*

● **ANALYSE D'UN PANEL NGS*** (SNV/DELINS et CNV)

☐ SOLO (cas index uniquement)

☐ SOLO (cas index uniquement) *(Code OPL : EXOME)* + étude de ségrégation du ou des variants d'intérêt si résultat positif (test réflexe) *(Code OPL : parents ADNGS+10003)*

☐ TRIO (cas index ET ses 2 parents)

- ☐ Panel COMPLET Cardiomyopathie (257 gènes) *Code OPL : IS012 (RIHN : N352)*
- ☐ Cardiomyopathie Hypertrophique HAS (18 gènes) *Code OPL : IS145 (RIHN :V005)*
- ☐ Cardiomyopathie Hypertrophique Complet (47 gènes) *Code OPL : IS013 (RIHN : N351)*
- ☐ Cardiomyopathie Dilatée (167 gènes) *Code OPL : IS014 (RIHN : N352)*
- ☐ Non-compaction du ventricule gauche (46 gènes) *Code OPL : IS015 (RIHN : N351)*
- ☐ Cardiomyopathie VD arythmogène (51 gènes) *Code OPL : IS016 (RIHN : N352)*
- ☐ Amylose cardiaque à transthyrétine (gène *TTR*) *Code OPL : IS023 (RIHN : N350)*
- ☐ Maladie de Fabry (gène GLA) Code OPL : IS115 (RIHN : N350)
- ☐ Cardiomyopathie liée à la lamine (gène *FLNA*) *Code OPL : IS118 (RIHN : N350)*
- ☐ Mort subite et inexpliquée ou survivants d'un événement cardiaque (148 gènes) *Code OPL : IS022 (RIHN : N352)*
- ☐ Panel Pathologie cardiaque héréditaire HAS (48 gènes) *Code OPL : IS146 (RIHN : V005)*
- ☐ Panel COMPLET Pathologie cardiaque héréditaire (660 gènes) *Code OPL : IS011 (RIHN : N352)*
- ☐ Autre panel* :.....
- ☐ Panel COMPLET Trouble du rythme (110 gènes) *Code OPL : IS017 (RIHN : N352)*
- ☐ Tachycardie Ventriculaire Catécholergique (13 gènes) *Code OPL : IS018 (RIHN : N350)*
- ☐ Trouble de la conduction cardiaque (36 gènes) *Code OPL : IS119 (RIHN : N351)*
- ☐ Fibrillation ventriculaire idiopathique (gène *RYR2*) *Code OPL : IS120 (RIHN : N350)*
- ☐ Syndrome du QT long congénital (38 gènes) *Code OPL : IS019 (RIHN : N351)*
- ☐ Syndrome de QT court (7 gènes) *Code OPL : IS021 (RIHN : N350)*
- ☐ Syndrome Brugada (20 gènes) *Code OPL : IS020 (RIHN : N351)*
- ☐ Syndrome de Jervell et Lange-Nielsen (7 gènes) *Code OPL : IS121 (RIHN : N350)*
- ☐ Malformation cardiaque congénitale (411 gènes) *Code OPL : IS024 (RIHN : N352)*

Liste des gènes sur demande (polegenetmol@lab-cerba.com)

● **ANALYSE D'UN GÈNE SEUL** *(RIHN : N350) (Code OPL : MGDM0)* / **PANEL À FAÇON** (adresser votre demande à : polegenetmol@lab-cerba.com)

Renseigner le nom du gène à étudier et son symbole HGNC le cas échéant

● **RECHERCHE D'UN VARIANT CIBLÉ** *(NABM 4082 : B500) (Code OPL : MGMUT)* (exclusivement dans le cadre d'une étude familiale ou pour confirmation de NGS)

Joindre impérativement le compte-rendu du Cas Index ou de l'Apparenté mentionnant le variant à rechercher (nomenclature HGVS) ou indiquer le n° de dossier Cerba si réalisé par notre Laboratoire.

Gène(s) à étudier : ..... Séquence de **référence** : ..... **Variant**(s) à rechercher : .....

N° de dossier CERBA/cas index ou apparenté : .....

A noter : Cas index testé pour toute demande ségrégation familiale

● **CONSERVATION ADN** *(Code OPL : ADNLD)* **(conservation 5 ans HN200)** ☐

Le Laboratoire Cerba est amené, en qualité de responsable du traitement, à traiter vos données personnelles renseignées dans le présent formulaire, pour réaliser les examens, les interpréter, transmettre les résultats et pour la gestion administrative du laboratoire. Si vous êtes patient, vos données peuvent ensuite être réutilisées aux fins de leur anonymisation pour besoins de recherches scientifiques, contrôles qualité, études statistiques ou enquête de satisfaction. Pour en savoir plus sur le traitement de vos données personnelles, vos droits et les projets de recherche menés à partir de vos données, rendez-vous sur le site www.lab-cerba.com, onglets « Données Personnelles » et « Projets de recherche ». Pour exercer vos droits d'opposition, contactez notre RPD à : rpd.cerba@lab-cerba.com / CERBA–RPD – ZAC DES EPINEAUX 10-12 Avenue ROLAND MORENO CS 51312 95740 FREPILLON. / Si vous êtes patient, conformément à la réglementation applicable, une fois vos examens réalisés, les résidus de vos prélèvements seront éliminés. Ils pourront néanmoins être conservés afin d'être réutilisés à des fins de recherches scientifiques ou de contrôles qualité, directement ou après transfert à des tiers, dans le strict respect du secret médical. Vous pouvez vous opposer à une telle utilisation, sur simple demande formulée auprès de notre RPD (cf. coordonnées ci-dessus).

Cerba

FICHE DE PRESCRIPTION MÉDICALE

Laboratoire Cerba
Service de la Relation Client
Tél. : +33 (0)1 34 40 20 20
Fax : +33 (0)1 34 40 21 29
Email : src@lab-cerba.com

DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE D'UNE MALADIE GÉNÉTIQUE PAR NGS

EXOME ET PANELS DE GÈNES CARDIOGÉNÉTIQUE

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

Patient symptomatique ☐ **NON** ☐ **OUI: Age d'apparition des symptômes : ..... ans**

Hypothèse diagnostique :

.....

Renseigner impérativement les principaux signes cliniques (HPO):

INDICATION LA PLUS PERTINENTE SELON LE THÉSAURUS DE L'AGENCE DE LA BIOMÉDECINE

- ☐ Cardiomyopathie arythmogène du ventricule droit/VG/BiV (CMP/TR)
- ☐ Cardiomyopathie avec non-compaction du ventricule gauche (CMP)
- ☐ Cardiomyopathie dilatée (CMP)
- ☐ Cardiomyopathie hypertrophique (CMP)
- ☐ Cardiomyopathie liée à une amylose ATTR (CMP)
- ☐ Cardiomyopathie restrictive (CMP)
- ☐ Maladie de Fabry (CMP)
- ☐ Laminopathie (CMP)
- ☐ Malformations cardiaques congénitales (MCC)
- ☐ Troubles du rythme supraventriculaires (TR)
- ☐ Tachycardie ventriculaire catécholaminergique (TR)
- ☐ Fibrillation ventriculaire idiopathique (TR)
- ☐ Troubles de conduction cardiaque (TR)
- ☐ Syndrome du QT court (TR)
- ☐ Syndrome de Brugada (TR)
- ☐ Syndrome de Jervell et Lange-Nielsen (TR)
- ☐ Syndrome du QT long (TR)
- ☐ Mort subite (CM/TR)

INFORMATIONS FAMILIALES

Consanguinité	☐ Oui	☐ Non
Décès dans la fraterie	☐ Oui	☐ Non
Jumeaux atteints	☐ Oui	☐ Non

ARBRE FAMILIAL

☐ Homme
○ Femme
◇ Individu de sexe inconnu
■ ■ ◆ Sujet atteint
☐ ■ ◇ Sujet sain

MÈRE DU (DE LA) PATIENT(E) — 2 tubes de 5 ml sang total EDTA

NOM .....
PRÉNOM .....
Nom de naissance.....
Adresse .....
CP ..... Ville .....
Date de naissance : |_|_|_|_|_|_|_|_|
Date de prélèvement : |_|_|_|_|_|_|_|_|

Même présentation clinique que le patient cas index :
☐ Oui ☐ Non *(joindre description clinique)*

PÈRE DU (DE LA) PATIENT(E) — 2 tubes de 5 ml sang total EDTA

NOM .....
PRÉNOM .....
Adresse .....
CP ..... Ville .....
Date de naissance : |_|_|_|_|_|_|_|_|
Date de prélèvement : |_|_|_|_|_|_|_|_|

Même présentation clinique que le patient cas index :
☐ Oui ☐ Non *(joindre description clinique)*

Le Laboratoire Cerba est amené, en qualité de responsable du traitement, à traiter vos données personnelles renseignées dans le présent formulaire, pour réaliser les examens, les interpréter, transmettre les résultats et pour la gestion administrative du laboratoire. Si vous êtes patient, vos données peuvent ensuite être réutilisées aux fins de leur anonymisation pour besoins de recherches scientifiques, contrôles qualité, études statistiques ou enquête de satisfaction. Pour en savoir plus sur le traitement de vos données personnelles, vos droits et les projets de recherche menés à partir de vos données, rendez-vous sur le site www.lab-cerba.com, onglets « Données Personnelles » et « Projets de recherche ». Pour exercer vos droits d'opposition, contactez notre RPD à : rpd.cerba@lab-cerba.com / CERBA–RPD – ZAC DES EPINEAUX 10-12 Avenue ROLAND MORENO CS 51312 95740 FREPILLON. / Si vous êtes patient, conformément à la réglementation applicable, une fois vos examens réalisés, les résidus de vos prélèvements seront éliminés. Ils pourront néanmoins être conservés afin d'être réutilisés à des fins de recherches scientifiques ou de contrôles qualité, directement ou après transfert à des tiers, dans le strict respect du secret médical. Vous pouvez vous opposer à une telle utilisation, sur simple demande formulée auprès de notre RPD (cf. coordonnées ci-dessus).