



Laboratoire de diagnostic moléculaire

Institut de Cardiologie de Montréal
5000, rue Bélanger, Local C-1760
Montréal (Québec) H1T 1C8
Téléphone : 514 376-3330 poste 3712 Télécopieur : 514 593-2577
Courriel : ldm@icm-mhi.org

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

Adressographe

S.V.P. fournir un minimum de deux (2) identifiants

Pour toute demande de tests, fournir obligatoirement :

- Requête d'analyses Dyslipidémies familiales
- Formulaire Consentement pour un test génétique F-G-CONS-3860

Pour toute demande d'autopsie moléculaire, fournir obligatoirement :

- Requête d'analyses Dyslipidémies familiales
- Résultat d'analyse toxicologique et le rapport d'autopsie

A- Prélèvement

Section OBLIGATOIRE

Date : ____ AAAA - ____ MM - ____ JJ
Prélevé par (Initiales) : _____
Laboratoire requérant, numéro de référence : _____
Type d'échantillon (cocher) :
 Tube lavande (EDTA) – Un tube (minimum 1 mL) Spécimen déjà envoyé au LDM
 ADN extrait – Un tube (minimum 3-5 µg) :

À l'usage du laboratoire

Exigences : volume minimal 25 µL, ratio 260/280 se situant entre 1,8 et 2,2. Tampons acceptés : Tris-EDTA et tampon d'éluion fourni par trousse commerciale.
N.B. : Les échantillons d'ADN extraits de tissus fixés à la formaline et inclus dans la paraffine (FFPE) ne sont pas acceptés. De plus, si le patient est atteint d'une hémopathie maligne, l'ADN extrait d'une source non hématologique est fortement recommandée. Veuillez communiquer avec le laboratoire au besoin.

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

Section OBLIGATOIRE

Demande d'analyses de génétique cardiovasculaire (*compléter les sections D ou E ainsi que section F*)
Origine ethnique du patient (ex : canadienne-française) : _____
Numéro de famille (si connu) : _____
Si patient décédé, date du décès : ____ AAAA - ____ MM - ____ JJ

Banquer le spécimen
 Ajout de tests à une demande déjà existante
(*compléter la section D ou E ainsi que la section F*)

C- Phénotype du patient

Section OBLIGATOIRE

Données cliniques :
Pharmacothérapie : _____
LDL-C (mmol/L) avant traitement : _____
LDL-C (mmol/L) après traitement : _____
Tg (mmol/L) avant traitement : _____
Tg (mmol/L) après traitement : _____

Histoire familiale :

Veillez obligatoirement remplir la grille de Critères diagnostiques HF Dutch Lipid Clinic Network (à la page 3).

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

Section OBLIGATOIRE POUR CAS-INDEX

Profil d'analyse

Gènes séquencés

L'analyse effectuée inclut la recherche de variations génétiques d'un seul nucléotide (SNV), de petites variations génétiques (InDel) et de variations du nombre de copie (CNV).
La recherche de certains variants introniques associés aux maladies cardiovasculaires héréditaires est également incluse dans l'analyse (liste des variants disponible à <https://www.icm-mhi.org/fr/genetique>).

Dyslipidémies familiales

- | | |
|--|-----------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Hypercholestérolémie familiale | APOB, LDLR, LDLRAP1, PCSK9 |
| <input type="checkbox"/> Hyperalphalipoprotéïnémie familiale | CETP |
| <input type="checkbox"/> Hyperchylomicronémie familiale | APOA5, APOC2, GPIIIBP1, LMF1, LPL |
| <input type="checkbox"/> Sitostérolémie | ABCG5, ABCG8 |

Requête d'analyse – Dyslipidémies familiales

Gène(s) additionnel(s) (valable pour un gène présent sur la requête uniquement) : _____	
E- Demande d'analyses pour variant(s) spécifiques seulement :	
<i>Section OBLIGATOIRE POUR MEMBRE DE FAMILLE</i>	
Diagnostic familial connu ou suspecté : _____	
Variant(s) familiaux recherchés :	
Pour la recherche de variant(s) non-rapportés par notre laboratoire, joindre une copie du rapport d'un membre de famille.	
F- Professionnel de la santé requérant :	
<i>Section OBLIGATOIRE</i>	
<input type="checkbox"/> 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.	
Nom, prénom : _____	Numéro de licence : _____
Centre hospitalier : _____	Téléphone : _____
_____	Télécopieur : _____
_____	Date : _____
	Signature : _____
<input type="checkbox"/> c.c. à médecin référent, coroner, conseiller(ère) en génétique ou autre :	
Nom, prénom : _____	Numéro de licence : _____
Centre hospitalier : _____	Téléphone : _____
_____	Télécopieur : _____
_____	_____
G- Coordonnées du laboratoire requérant :	
<i>Section OPTIONNELLE</i>	
Centre hospitalier : _____	Personne-contact : _____
Adresse : _____	Téléphone : _____
_____	Télécopieur : _____
_____	_____
Attention : Toute demande d'analyse incomplète ou non conforme pourrait être refusée	
H- Instructions d'envoi :	
Envoi des spécimens :	
Sang total :	Les tubes de sang total (EDTA) sont envoyés à la température pièce, selon les normes de transport des spécimens biomédicaux en vigueur. Le délai maximal de réception des spécimens après la date de prélèvement est de dix (10) jours.
ADN :	Les échantillons d'ADN peuvent être envoyés à la température pièce, ou dans une glacière si les échantillons ont été préalablement congelés.
Adresse d'expédition :	
Laboratoire de diagnostic moléculaire (C-1760) Institut de Cardiologie de Montréal 5000, rue Bélanger Est Montréal (Québec) H1T 1C8	
<p style="font-size: 1.2em; font-weight: bold;">Veuillez obligatoirement remplir la grille de critères diagnostiques HF <i>Dutch Lipid Clinic Network</i> à la page 3.</p>	

Requête d'analyse – Dyslipidémies familiales

Critères diagnostiques HF Dutch Lipid Clinic Network

Veuillez encercler les critères auxquels le patient répond :

Critères	Points
Antécédents familiaux	
i. Un membre du premier degré avec maladie coronarienne précoce (H < 55 ans; F < 60 ans) OU	1
ii. Un membre du premier degré avec LDL-C > 95 ^e percentile selon l'âge et le sexe	
iii. Un membre du premier degré avec des xanthomes tendineux et/ou des arcs cornéens OU	2
iv. Un enfant de moins de 18 ans avec LDL-C > 95 ^e percentile selon l'âge et le sexe	
Histoire clinique	
i. Patient avec maladie coronarienne précoce (H < 55 ans; F < 60 ans)	2
ii. Patient avec maladie vasculaire cérébrale ou périphérique précoce	1
Examen clinique	
i. Xanthomes tendineux	6
ii. Arcs cornéens avant 45 ans	4
Taux de LDL-C	
i. LDL-C > 8,5 mmol/L	8
ii. LDL-C entre 6,5 et 8,4 mmol/L	5
iii. LDL-C entre 5,0 et 6,4 mmol/L	3
iv. LDL-C entre 4,0 et 4,9 mmol/L	1
SCORE TOTAL :	
Diagnostic (basé sur le nombre total de points obtenus, selon la légende ci-dessous) :	
Hypercholestérolémie familiale définitive : > 8 points	
Hypercholestérolémie familiale probable : 6-8 points	
Hypercholestérolémie familiale possible : 3-5 points	
Hypercholestérolémie familiale peu probable : 0-2 points	

TEST GÉNÉTIQUE INDIQUÉ SI :

HF hétérozygote

Patient avec un score > 5 points

Patient avec un diagnostic évident de xanthomes, taux élevé de cholestérol et antécédents familiaux de maladie coronarienne

Membres de famille du premier, deuxième et troisième degré d'un cas-index un variant causal dans les gènes associés à l'hypercholestérolémie familiale a été identifié (Section E- Demande d'analyses pour variant(s) spécifiques)

HF homozygote

Patient chez qui les deux parents ont un variant causal dans l'un des gènes associés à l'hypercholestérolémie familiale

OU

Taux de LDL-C > 12,0 mmol/L chez un patient non-traité et LDL-C > 8,0 mmol/L chez un individu traité

ET

Xanthomes cutanés ou tendineux avant 10 ans

OU

Les deux parents présentent des taux de LDL-C élevés consistants avec une HF hétérozygote