

Fiche d'instructions pour commander des tests : tests génétiques pour les cardiomyopathies et les arythmies

Panels multigéniques offerts en Ontario :

- Arythmies, cardiomyopathies de l'adulte, cardiomyopathies pédiatriques, cardiomyopathies et arythmies de l'adulte, et cardiomyopathies et arythmies pédiatriques
- Panels propres à la maladie
 - Cardiomyopathie hypertrophique de l'adulte, cardiomyopathie hypertrophique de l'enfant
 - Syndrome du QT long (SQTL)
 - Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholaminergique (TVPC)
 - Syndrome de Brugada (gène unique)

Identifier les patients admissibles et choisir un test génétique

Les critères d'admissibilité détaillés sont décrits dans le document *Cardiomyopathie et arythmie – Recommandations en matière de tests génétiques* (en anglais seulement) ([Conseils en génétique](#)). Les personnes âgées de 18 ans et moins (ou de 25 ans et moins selon la présentation) devraient se voir offrir un panel pédiatrique lorsque celui-ci est disponible. Voir le tableau ci-dessous pour obtenir des conseils :

Scénarios d'antécédents familiaux (AF) et cliniques	Panel multigénique ou prochaine étape
Diagnostic clair sans AF ou AF pour le même diagnostic	Panel propre à la maladie
Arythmie et AF pour une autre arythmie	Panel pour l'arythmie
Cardiomyopathie et AF pour une autre cardiomyopathie	Panel pour la cardiomyopathie
Antécédents mixtes de cardiomyopathie et d'arythmie chez le patient ou dans sa famille	Panel pour la cardiomyopathie et l'arythmie
Présentation complexe (p. ex., présentation cardiaque atypique et caractéristiques extracardiaques/multisystémiques supplémentaires)	Étudier la possibilité d'avoir une consultation avec un(e) cardiologue sous-spécialisé(e) ou une clinique génétique; selon la présentation clinique du/de la patient(e), le séquençage de l'exome peut être envisagé.

Demandes de tests génétiques

Un(e) généticien(ne) qualifié(e) ou un(e) conseiller/ère en génétique peut organiser les tests génétiques. Il est recommandé que les cardiologues qui commandent des tests génétiques collaborent avec une clinique génétique afin d'établir les voies appropriées pour effectuer les tests et divulguer les résultats.

1. Remplir une demande d'analyse provenant soit du [Centre hospitalier pour enfants de l'est de l'Ontario](#), soit du [Centre des sciences de la santé de Kingston](#); votre patient(e) peut avoir des analyses de sang effectuées par un laboratoire communautaire.
2. Donner au/à la patient(e) le document [Renseignements sur les tests génétiques pour la cardiomyopathie et l'arythmie à l'intention des patients](#).
3. Faire un plan pour examiner les résultats; ceux-ci seront envoyés au médecin prescripteur dans les huit à 10 semaines suivantes.

Soutien supplémentaire

Pour obtenir une assistance supplémentaire concernant la sélection des tests, la commande de tests, l'interprétation des résultats et les recommandations en matière de gestion, veuillez envisager les options suivantes, au besoin :

- Envoyez un aiguillage à votre clinique de génétique locale ([Cliniques de génétique en Ontario](#));
- Présentez une demande de eConsultation pour entrer en contact avec un médecin généticien au moyen du site [OTNhub](#);