



# Analyses de laboratoire DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE - Génétique moléculaire

3175, Côte Sainte-Catherine, Montréal, QC, H3T 1C5, 514-345-4642

Prélèvement demandé: Date: \_\_\_\_\_ Heure \_\_\_\_\_ ou Heure de tournée: 7h  11h  14h  17h  20h  00h 

Unité de Soins/Clinique : _____ MD/Requérant : _____ # Licence : _____ <b>Prélèvement fait: Date: _____ Heure _____</b> <b>Prélevé par: _____</b> Cocher obligatoirement la nature de l'échantillon et les analyses requises	Identification du patient Nom, Prénom: _____ Sexe : F <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> # Dossier ou # Ass. maladie : _____ Date de naissance : _____ ou Plaquer carte d'identification : _____
--	---

## Renseignements cliniques:

En demandant cette analyse, le médecin confirme avoir expliqué au (à la) patient(e) la nature du test demandé sur cette requête et ses bénéfices, limites et risques potentiels pour le (la) patient(e) et pour sa famille. Il (elle) confirme aussi avoir obtenu un consentement autorisant le test, de la part du (de la) patient(e) ou de son (sa) gardien(ne) légal(e).

## NATURE DE L'ÉCHANTILLON

### POST-NATAL

- Sang : 2-5 ml EDTA \_\_\_\_\_ (nbre) tube(s)
- Liquide biologique (source/mL): \_\_\_\_\_
- Tissu musculaire (30-50 mg) : \_\_\_\_\_
- Autre tissu (source / mg) : \_\_\_\_\_
- Fibroblaste en culture (1-2 x T23, 80% confluence)
- ADN purifiée ( $\geq 3 \mu\text{g}$ ) : \_\_\_\_\_  
(quantité, source, no labo)

### PRE-NATAL (Nombre de semaines: )

- ADN ( $\geq 1 \mu\text{g}$ ) : \_\_\_\_\_  
(quantité, source, no labo)
- Liquide amniotique (minimum 10 mL):
- Amniocytes (2 X T25 - 80% confluence)
- Villosités chorales (CVS) en culture (2 X T25 - 80% confluence)
- Villosités chorales (CVS, minimum 10 mg)

\* Une analyse de contamination foeto-maternelle est fortement recommandée pour tout analyse prénatale.

## BUT DU TEST DEMANDÉ

- Diagnostic (patient symptomatique)
- Confirmation de dépistage néonatal (PQDNS)
- Recherche de l'état de porteur
- Dépistage populationnelle
- Test prédictif
- Diagnostic prénatal (veuillez aviser le laboratoire à l'avance). Notez que le diagnostic prénatal et l'exclusion de la contamination foeto-maternelle requièrent un échantillon de sang de la mère.
- Pour analyse ultérieure

## INFORMATIONS FAMILIALES

- Nom du cas index : \_\_\_\_\_
- Relation avec le cas index : \_\_\_\_\_
- Autre échantillon envoyé pour cette famille : \_\_\_\_\_
- Numéro de famille : \_\_\_\_\_

## ARBRE GÉNÉALOGIQUE

Inclure un pedigree de la famille et les informations cliniques pertinentes

## RÉCEPTION DES ÉCHANTILLONS

Laboratoire Central  
 CHU Sainte-Justine  
 Étage 2, bloc 9  
 3175, Côte Sainte-Catherine  
 Montréal (Québec) H3T 1C5  
 Téléphone : 514-345-4642 Fax : 514-345-2339

Prélèvement demandé: Date: \_\_\_\_\_ Heure \_\_\_\_\_ ou Heure de tournée: 7h  11h  14h  17h  20h  00h 

Unité de Soins/Clinique : \_\_\_\_\_

MD/Requérant : \_\_\_\_\_ # Licence : \_\_\_\_\_

Prélèvement fait: Date: \_\_\_\_\_ Heure \_\_\_\_\_

Prélevé par: \_\_\_\_\_

Cocher obligatoirement la nature de l'échantillon et les analyses requises

Identification du patient

Nom, Prénom: \_\_\_\_\_

Sexe : F  M 

# Dossier ou # Ass. maladie : \_\_\_\_\_

Date de naissance : \_\_\_\_\_

ou

Plaquer carte d'identification : \_\_\_\_\_

## ANALYSES

 Achondroplasie-Hypochondroplasie (FGFR3) ACHH  
(Panel de mutation fréquente)<sup>1</sup>
 ADN mitochondrial : ADN M1  
 Séquençage et détection des délétions  
 Variation spécifique : \_\_\_\_\_  
(nomenclature HGVS)

 Amyotrophie spinale (dél/dup exon7-SMN1)<sup>2</sup> ASQT  
 Nombre de copies SMN2<sup>3</sup>
 Ataxie de Friedreich (Expansion GAA intron 1 FXN) FRIE2

 Cirrhose infantile amérindienne (UTP4) RMCNA  
(CIRH1A): p.R565W

 Craniostynostoses:  
 Syndrome d'Apert (FGFR2:p.P253R et p.S252W) RMFG2  
 Syndrome de Muenke (FGFR3:p.P250R) RMFG3

 Dysplasie thanatophore de type I et II (FGFR3) TD12  
(Panel de mutation fréquente)<sup>1</sup>
 Dystrophie musculaire de Duchenne/Becker (DMD)<sup>2</sup> DMD  
(délétion/duplication)

 Expansion CGG dans FMR1 FRAG1  
 Syndrome de X fragile (FRAXA)  
 Insuffisance ovarienne précoce (IOP)  
 Syndrome de tremblement/ataxie associé à l'X fragile (FXTAS)

 Hypercholestérolémie familiale, LDLR :  
 Délétions de 15Kb et de 5Kb HFDEL  
 Panel de mutations fréquentes<sup>1</sup> HFMUT  
 Variation spécifique LDLR : \_\_\_\_\_ BMSSA  
(nomenclature HGVS)

 Lipoprotéine lipase (LPL): p.P234L et p.G215E) RMLPL  
(historiquement : p.P207L et p.G188E)

 Mucopolidose II (GNPTAB: c.3503\_3504delTC) GNPTA

 Analyse variation familiale BMSSA  
 Veuillez joindre le rapport d'analyse d'un membre de la famille atteint/porteur pour toute recherche de mutation familiale non préalablement testée au laboratoire et inclure un échantillon d'un membre de la famille chez qui la variation a été identifiée (un contrôle familial positif)

Nom du cas index : \_\_\_\_\_

Lien de parenté avec le cas index : \_\_\_\_\_

Gène (nomenclature HGVS) : \_\_\_\_\_

Variation (nomenclature HGVS) : \_\_\_\_\_

 Contamination foeto maternelle : \_\_\_\_\_ VCFM5  
(préciser l'indication)

 Autre(s) analyse(s) : \_\_\_\_\_

 Syndrome HHH (SLC25A15: p.Phe188del) RMHHH

 Syndrome de Rett (MECP2) : RETT

 Séquençage des exons codants

 Délétion/Duplication<sup>2</sup>
 Variation spécifique : \_\_\_\_\_  
(nomenclature HGVS)

 Tyrosinémie type I : FAH

 Séquençage du gène FAH

 Variation spécifique (FAH) : \_\_\_\_\_  
(nomenclature HGVS)

## Dépistage populationnel

 Pathologies Cries:

 Encéphalite Crie (TREX1: p.R164X) CREE2

 Leucoencéphalopathie Crie (ELF2B5: p.R195H) CREL2

 Trouble de la glycosylation CDG1b (MPI:p.R295H) RMMPI

 Quatre maladies récessives (Saguenay-Lac-Saint-Jean)

 COX-SLSJ (LRPPRC): c.1061C>A (p.A345V)

 Tyrosinémie 1 (FAH): c.1062+5G>A (IVS12+5G>A)

 NSM/ACC (SLS12A6): c.2436delG (p.T813Pfs)

 ARSACS (SACS):

 c.8844delT (p.I2949fs) (historiquement : 6594delT)

 c.7504C>T (p.R2502Ter) (historiquement : 5254C>T)

## Panels séquençage nouvelle génération (SNG) - RQDM\*

 Panel Noonan/Rasopathies NOONA

 Panel maladies mitochondriales (nucléaire) MINUC

 Maladies musculaires (myopathies)

 Panel myopathies (maladie musculaire global) MANUS

 Panel dystrophie musculaire DYMUS

 Panel hyperthermie maligne HYPMA

 Panel myasthémies congénitales MYAST

 Panel Rhabdomyolyse BMRHA

 Panel déficience intellectuelle (DI)/RGD DINTE

Trio (proband/mère/père)

Commentaire(s) : \_\_\_\_\_

 Autres analyses SNG : \_\_\_\_\_

## Liste de contrôle pour les prescripteurs et centres de prélèvement

 Sont incluses les informations en lien avec l'indication de l'analyse et la présentation clinique.

 Formulaire d'informations cliniques complémentaires pour les séquençages SNG\*.

 Formulaire de consentement pour les séquençages SNG\*  
(disponible au [www.chusj.org/fr/Labotest](http://www.chusj.org/fr/Labotest)).

- Les requêtes incomplètes, provenant de prescripteurs non autorisés et les échantillons inadéquats (ex. hémolysés, mal identifiés) seront jugés non-conformes et seront rejetés.

- Pour les conditions d'envoi, veuillez vous référer au site web pour les détails de chaque test://[www.chusj.org/fr/Labotest](http://www.chusj.org/fr/Labotest)

\* Il est de la responsabilité du prescripteur de vérifier préalablement la disponibilité de l'analyse.

1. Veuillez vous référer au site web pour le détail des mutations testées: <https://www.chusj.org/fr/Labotest>.

2. Cette analyse nécessite un échantillon de sang frais.

3. Le nombre de copies d'exon-7 de SMN2 est fourni seulement pour les individus atteints.



CHU Sainte-Justine  
Le centre hospitalier  
universitaire mère-enfant

Pour l'amour des enfants



**\*HSJ-0000\***

HSJ-0000

Ne rien inscrire  
dans cette section

Identification du patient

Nom, Prénom :

Sexe : F  M

# dossier ou # Ass.maladie :

Date de naissance :

ou

Plaquer carte d'identification :

**INFORMATIONS CLINIQUES PANEL DI/RGD EN TRIO**

**Âge du patient lors de la demande :** \_\_\_\_\_

**Formulaire complété par (spécifier patron responsable) :** \_\_\_\_\_

Mère : Dossier \_\_\_\_\_ Symptomatique  OUI  NON Spécifiez : \_\_\_\_\_

Père : Dossier \_\_\_\_\_ Symptomatique  OUI  NON Spécifiez : \_\_\_\_\_

Consanguinité  OUI  NON Spécifiez : \_\_\_\_\_

Origine ethnique : \_\_\_\_\_

**Analyses déjà effectuées (proband) :**

CNV (micropuce/LP-WGS)  OUI : Résultat \_\_\_\_\_  NON

Panel de gènes  OUI : Résultat \_\_\_\_\_  NON

Exome/génome  OUI : Résultat \_\_\_\_\_  NON

X Fragile  OUI : Résultat \_\_\_\_\_  NON

Bilan métabolique  OUI : Résultat \_\_\_\_\_  NON

**Informations cliniques (proband) :**

Dx DI  OUI : Année/QI \_\_\_\_\_  NON

légère HP:0001256

modérée HP:0002342

sévère HP:0010864

RGD :  léger HP:0011342

modéré HP:0011343

sévère HP:0011344

TSA HP:0000717 :  OUI  NON

TDAH HP:0007018 :  OUI  NON



HSJ-0000

Nom, prénom: \_\_\_\_\_

# Dossier: \_\_\_\_\_

**Naissance :**

Apgar : \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_      pH cordon : \_\_\_\_\_

 Anoxie néonatale    HP:0002643 Infection congénitale    HP:0002643      spécifiez : \_\_\_\_\_**Développement :**

Langage : \_\_\_\_\_

Motricité fine : \_\_\_\_\_

Motricité globale : \_\_\_\_\_

Âge de la marche (mois) : \_\_\_\_\_

**Signes et symptômes additionnels :**

<b>Paramètres de croissance</b> <input type="checkbox"/> Macrocéphalie    HP:0000256 <input type="checkbox"/> Microcéphalie    HP:0000252 <input type="checkbox"/> Courte taille    HP:0004322    DS : _____ <input type="checkbox"/> Grande taille    HP:0000098    DS : _____ <input type="checkbox"/> Retard pondéral    HP:0004325    DS : _____ <input type="checkbox"/> Obésité    HP:0001513    DS : _____  <b>Neurologique</b> <input type="checkbox"/> Encéphalopathie    HP:0001298 <input type="checkbox"/> Épilepsie    HP:0001250 <input type="checkbox"/> Encéphalopathie Épileptique    HP:0200134 <input type="checkbox"/> Hypotonie    HP:0001252 <input type="checkbox"/> Hypertonie    HP:0001276 <input type="checkbox"/> Spasticité    HP:0001257 <input type="checkbox"/> Ataxie    HP:0001251	<b>Sensoriel</b> <input type="checkbox"/> Surdit�e    HP:0000365 <input type="checkbox"/> Surdit�e neuro-sensorielle    HP:0000407 <input type="checkbox"/> C�ecit�e    HP:0000618 <input type="checkbox"/> R�etinite pigmentaire    HP:0000510 <input type="checkbox"/> C�ecit�e corticale    HP:0100704 <input type="checkbox"/> Atrophie optique    HP:0000648  <b>Malformation</b> <input type="checkbox"/> C�erebrale    HP:0012443 <input type="checkbox"/> Ag�en�esie corps calleux    HP:0001274 <input type="checkbox"/> Gyration anormale    HP:0002536 <input type="checkbox"/> Atrophie c�erebrale    HP:0002059 <input type="checkbox"/> Atrophie c�erebelleuse    HP:0001272 <input type="checkbox"/> Polymicrogyrie    HP:0002126
---	--



HSJ-0000

Nom, prénom: \_\_\_\_\_

# Dossier: \_\_\_\_\_

**Malformation (suite)**

- Tête et cou HP:0000152
  - Craniosténose HP:0001363
  - Hypertélorisme HP:0000316
  - Hypotélorisme HP:0000316
  - Colobome HP:0000589
  - Cataractes HP:0000518
- Cardiaque HP:0001627
  - Cardiomyopathie dilatée HP:0001644
  - CM hypertrophique HP:0001639
- Squelettique HP:0011842
  - Dents HP:0000164
  - Vertèbres HP:0000925
  - Mains HP:0001155
    - Polydactylie HP:0001155
  - Dysplasie squelettique HP:0002652
- Rénale HP:0011842
- Génito-urinaire HP:0000510

Peau HP:0000510

- Taches café-au-lait HP:0007565
- Macules hypopigmentées HP:0007565
- Hémangiome HP:0001028

**Précisions additionnelles :**

---



---



---



---



---



---

**Autre information clinique pertinente :**

---



---



---

**Diagnostic(s) possible(s) :** \_\_\_\_\_

## CONSENTEMENT – Test génétique Pédiatrique / Adulte

Je consens au(x) test(s) génétique(s) pour (condition/nom du ou des tests) : \_\_\_\_\_, afin d'identifier la ou les causes génétiques potentiellement liées à ma condition/à la condition de mon enfant. Le présent consentement ne remplace pas un conseil génétique, qui me sera fourni par un professionnel de la santé. Certaines des informations qui suivent pourraient ne pas s'appliquer à ma situation. Le professionnel de la santé qui obtient mon consentement me le spécifiera (sera cochée si cela est applicable à votre situation : ).

Je comprends les informations suivantes :

- Le ou les tests seront faits sur un échantillon biologique.
- Les professionnels de la santé impliqués à la réalisation du ou des tests pourraient utiliser les informations médicales fournies par le médecin prescripteur à partir de mon dossier médical/du dossier médical de mon enfant (incluant les antécédents familiaux) et/ou de mon Dossier santé Québec/du Dossier santé Québec de mon enfant pour aider à l'interprétation des résultats.
- Je serai informé des résultats liés à mon état de santé/à l'état de santé de mon enfant et ils seront consignés dans mon dossier médical/le dossier médical de mon enfant. Si l'analyse en « trio » (ex. : analyse familiale incluant le patient et les parents biologiques) est recommandée, aucun rapport individuel ne sera produit au nom de l'un ou l'autre des parents.
- Le ou les tests peuvent donner plusieurs types de résultats :
  - Aucun changement génétique en lien avec ma condition/la condition de mon enfant. Cela n'élimine pas complètement la possibilité d'une cause génétique, car cette cause pourrait ne pas être détectable par la méthode utilisée.
  - Présence d'un ou de plusieurs changements génétiques expliquant ma condition/la condition de mon enfant.
  - Présence d'un ou de plusieurs changements génétiques de signification incertaine. Il peut demeurer difficile d'établir les implications des résultats du ou des tests sur ma santé/la santé de mon enfant.
- Certains résultats pourraient révéler des risques présents/futurs pour ma santé/la santé de mon enfant. La Loi sur la non-discrimination génétique (L.C. 2017, chapitre 3) est une loi canadienne qui encadre l'utilisation des résultats génétiques dans le cadre de contrats (ex. : emploi, assurances, etc.). Cette loi interdit à quiconque d'obtenir l'accès aux résultats de tests génétiques avant d'établir un tel contrat. Les autres informations du dossier médical, incluant l'histoire familiale, sont confidentielles mais ne sont pas spécifiquement protégées par cette loi.
- Ce ou ces tests pourraient, dans de rares cas, détecter l'absence de lien génétique entre moi/mon enfant et certains membres de ma famille. De tels résultats pourraient être abordés avec moi seulement s'ils ont un impact sur mes soins/les soins de mon enfant ou ceux des membres de ma famille. Dans tous les cas, ils ne seront pas spécifiquement mentionnés dans le rapport émis par le laboratoire.

Nom : Cliquez ici pour entrer du texte. Prénom : Cliquez ici pour entrer du texte. Numéro dossier : Cliquez ici pour entrer du texte.

- Une fois le ou les tests effectués, l'échantillon sera conservé au laboratoire médical québécois qui a fait le test pour la période déterminée par les directives en vigueur.
- En cas d'incapacité à recevoir mes résultats/les résultats de mon enfant (ex. : décès, invalidité) :  
 Je désire qu'ils soient remis à (ex. : membre de la famille) :  
Nom : \_\_\_\_\_ Lien : \_\_\_\_\_ N° tél./Courriel : \_\_\_\_\_  
 Je refuse qu'ils soient communiqués à une autre personne.
- Si des membres de ma famille biologique/de la famille biologique de mon enfant sont testés pour la même condition (ex. : dépistage familial), les résultats du ou des tests et/ou les informations médicales associées pourraient être utilisés pour aider à l'interprétation de leurs résultats.  
 Oui, j'accepte.       Non, je refuse.

---

**La communication des découvertes fortuites**

Dans de rares cas, le test pourrait identifier, par hasard, des changements génétiques sans lien avec la condition pour laquelle le ou les tests ont été demandés, mais pouvant avoir un impact sur ma santé ou celle de mon enfant (découvertes fortuites). Le laboratoire ne cherchera pas activement ces changements génétiques; c'est-à-dire que même si aucune découverte fortuite n'est rapportée avec les résultats, il reste possible que moi ou mon enfant ayons une condition génétique non identifiée.

**ADULTE ET MINEUR DE 14 ANS ET PLUS**

Si on identifiait chez moi une découverte fortuite qui a un impact potentiel pour ma santé et pour laquelle un traitement ou une surveillance préventive est actuellement disponible, j'ai le choix d'accepter ou de refuser que cette information soit incluse dans les résultats du ou des tests et que cette information me soit communiquée par mon professionnel de la santé.

Oui, j'accepte.       Non, je refuse.

**ENFANT DE MOINS DE 14 ANS**

Les parents d'un enfant de moins de 14 ans recevront automatiquement les résultats des découvertes fortuites qui ont un impact connu pour la santé de l'enfant durant l'enfance ou l'adolescence, pour lesquelles un traitement ou une prévention existe **et** est actuellement disponible durant l'enfance ou l'adolescence. Les découvertes fortuites n'ayant des implications qu'à l'âge adulte ne seront pas divulguées.

---

**Partage des données pour des activités d'amélioration et d'assurance de la qualité des soins**

*Partage de données codées* : Les résultats du ou des tests génétiques, le diagnostic et d'autres informations médicales (vos « données cliniques ») seront partagés, sous une forme codée, ne permettant pas de vous identifier/d'identifier votre enfant au sein des bases de données du Réseau québécois de diagnostic moléculaire et d'un réseau canadien équivalent. Ces bases de données répondent à des standards élevés de sécurité et de confidentialité. Ce partage de données vise à aider les médecins et les laboratoires à interpréter les résultats des tests génétiques et à réaliser des activités d'assurance et d'amélioration de la qualité des soins. Seuls les professionnels du laboratoire où l'analyse a été effectuée pourront faire le lien entre le patient et le code attribué à ses données.

*Partage de données anonymisées* : Pour les mêmes raisons que celles décrites ci-dessus, vos données cliniques seront aussi anonymisées (c'est-à-dire que les informations permettant de vous identifier directement seront supprimées de manière permanente) avant d'être soumises à des bases de données publiques nationales ou internationales.

---

**Prise de contact à des fins de recherche**

Je pourrais être invité à participer à des projets de recherche approuvés par un comité d'éthique de la recherche en lien avec le(les) test(s) mentionné(s) ci-dessus et pour lesquels je pourrais/mon enfant pourrait être éligible.

Oui, j'accepte.       Non, je refuse.

Nom : Cliquez ici pour entrer du texte. Prénom : Cliquez ici pour entrer du texte. Numéro dossier : Cliquez ici pour entrer du texte.

Je confirme que le professionnel de la santé m'a donné les explications nécessaires et qu'il a répondu à mes questions, de façon à ce que je puisse donner un consentement éclairé.

Nom : \_\_\_\_\_

Signature (incluant le mineur âgé de 14 ans et plus ou le représentant légal) : \_\_\_\_\_

Lien (si applicable) : mère  ; père  ; représentant légal

Date (AAAA/MM/JJ) : \_\_\_\_\_

Nom de la personne qui obtient le consentement : \_\_\_\_\_

Signature de la personne qui obtient le consentement : \_\_\_\_\_

Date (AAAA/MM/JJ) : \_\_\_\_\_

**POUR ANALYSE EN TRIO SEULEMENT :**

Nom : \_\_\_\_\_

Signature : \_\_\_\_\_

Date (AAAA/MM/JJ) : \_\_\_\_\_

Lien biologique : mère  ; père  ; autre  : \_\_\_\_\_

Numéro d'assurance maladie (RAMQ) : \_\_\_\_\_

Nom : \_\_\_\_\_

Signature : \_\_\_\_\_

Date (AAAA/MM/JJ) : \_\_\_\_\_

Lien biologique : mère  ; père  ; autre  : \_\_\_\_\_

Numéro d'assurance maladie (RAMQ) : \_\_\_\_\_

En cas de découverte fortuite trouvée chez l'utilisateur en évaluation,

j'accepte qu'on me communique la présence ou l'absence de cette découverte fortuite pour moi-même.

je refuse qu'on me communique la présence ou l'absence de cette découverte fortuite pour moi-même.

En cas de découverte fortuite trouvée chez l'utilisateur en évaluation,

j'accepte qu'on me communique la présence ou l'absence de cette découverte fortuite pour moi-même.

je refuse qu'on me communique la présence ou l'absence de cette découverte fortuite pour moi-même.