

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 : _____ Prélèvement fait: Date: _____ Heure _____ Prélevé par: _____ 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)¹
 ADN mitochondrial : ADN M1
 Séquençage et détection des délétions
 Variation spécifique : _____
(nomenclature HGVS)

 Amyotrophie spinale (dél/dup exon7-SMN1)² ASQT

 Nombre de copies SMN2³
 Ataxie de Friedreich (Expansion GAA intron 1 FXN) FRIE2

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

 Craniosynostoses:

 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)¹
 Dystrophie musculaire de Duchenne/Becker (DMD)² 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 fréquentes¹ 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

Veillez 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/Duplication²
 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).

- 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

* 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.



Identification du patient

Nom, Prénom :

Sexe : F M

Dossier ou # Ass. maladie :

Date de naissance :

ou

Plaquer carte

INFORMATIONS CLINIQUES PANEL MYOPATHIES

Âge lors de la demande : _____

Formulaire complété par : _____

Origine ethnique du patient : _____

Panel(s) demandé(s)

Maladies musculaires global Code SoftLab: MAMUS (ou BMGLO) Code source SoftPath: BMGLO
(si un autre panel est sélectionné en plus, ce panel sera analysé en réflexe si aucun diagnostic n'est identifié)

Dystrophies musculaires Code SoftLab: DYMUS (ou BMDYS) Code source SoftPath: BMDYS

Hyperthermie maligne Code SoftLab: HYPMA (ou BMHYP) Code source SoftPath: BMHYP

Myasthénies congénitales Code SoftLab: MYAST (ou BMMYA) Code source SoftPath: BMMYA

Myopathies congénitales Code SoftLab: MYOCO (ou BMCON) Code source SoftPath: BMCON

Rhabdomyolyse Code SoftLab: RHABD (ou BMRHA) Code source SoftPath: BMRHA

Gènes spécifiques seulement (inclus dans le panel global ; excluant mutation familiale connue): _____

Section	Critères
Prescripteur	Indiquer la <u>spécialités</u> du prescripteur <input type="checkbox"/> Neurologue <input type="checkbox"/> Neurologue avec surspécialité en neuromusculaire <input type="checkbox"/> Médecin généticien
Conditions avec tests spécifiques et résultats antérieurs	Existe-t-il une suspicion clinique de l'une des conditions ci-dessous pour laquelle un test spécifique est disponible au Québec? <ul style="list-style-type: none"> Dystrophie musculaire de Duchenne ou de Becker <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui, spécifier : _____ Test des délétions et duplications : <input type="checkbox"/> Normal ou non-concluant <input type="checkbox"/> Non-effectué Dystrophie myotonique de type 1 (Steinert) <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui, spécifier : _____ Test répétitions CTG : <input type="checkbox"/> Normal ou non-concluant <input type="checkbox"/> Non-effectué Dystrophie oculopharyngée <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui, spécifier : _____ Test répétitions GCN : <input type="checkbox"/> Normal ou non-concluant <input type="checkbox"/> Non-effectué <p>Veillez noter que les conditions suivantes requièrent un test spécifique disponible uniquement par envoi hors-Québec : dystrophie myotonique de type 2, dystrophies oculopharyngodistales, les dystrophies facioscapulohumérales de type 1 et de type 2, les myotonies congénitales et autres canalopathies héréditaires.</p>

Nom, prénom : _____

Dossier : _____

Section	Critères
Signes et symptômes	<p>Âge du début des symptômes : _____ (< 60 ans : OR 2,2)¹ ** Noter que le rendement diagnostic après 70 ans n'est que de 4%</p> <p>Indiquer la présence des signes et symptômes suivants (choisir tous ce qui est applicable) :</p> <p><input type="checkbox"/> Crampes musculaires² <input type="checkbox"/> Faiblesse musculaire (OR : 1,8)¹ Spécifier : <input type="checkbox"/> Proximale <input type="checkbox"/> Distale <input type="checkbox"/> Diffus <input type="checkbox"/> Rachi/spinale <input type="checkbox"/> Autre : _____</p> <p><input type="checkbox"/> Hyperthermie maligne² <input type="checkbox"/> Cardiomyopathie (OR : 1,7)¹ <input type="checkbox"/> Hypotonie congénitale² <input type="checkbox"/> Dysphagie <input type="checkbox"/> Insuffisance respiratoire inexplicée² <input type="checkbox"/> Myotonie <input type="checkbox"/> Intolérance à l'effort² <input type="checkbox"/> Ophtalmoplégie <input type="checkbox"/> Myalgies² <input type="checkbox"/> Pieds bots <input type="checkbox"/> Rhabdomyolyse² <input type="checkbox"/> Ptose progressive <input type="checkbox"/> Retard de développement moteur² <input type="checkbox"/> Autre signe/symptôme suggestif : _____</p>
Histoire familiale	<p>Histoire familiale de maladie musculaire : <input type="checkbox"/> NON <input type="checkbox"/> OUI (OR : 2,3)¹ Si oui, spécifiez le degré : <input type="checkbox"/> au 1^{er} degré <input type="checkbox"/> au 2^{ème} degré <input type="checkbox"/> Autre : _____</p> <p>Présence de consanguinité : <input type="checkbox"/> NON <input type="checkbox"/> OUI</p>
Examens paracliniques	<p>Cette section est facultative si le patient a 5 ans ou moins.</p> <p>Pour chaque test paraclinique suivant, indiquez s'il a été réalisé et quel est le résultat, le cas échéant :</p> <p>Créatine kinase sérique : <input type="checkbox"/> Non-effectué <input type="checkbox"/> Normal <input type="checkbox"/> Anormal (OR : 2,6)¹ Valeur ou intervalle de valeurs de créatine kinase sérique : _____ UI/L (OR : 4,0 si >1000 UI/L)¹</p> <p>Électromyogramme : <input type="checkbox"/> Non-effectué <input type="checkbox"/> Normal <input type="checkbox"/> Anormal (spécifier ci-dessous) (OR : 1,5)¹ <input type="checkbox"/> Myopathique <input type="checkbox"/> Neuropathique <input type="checkbox"/> Stimulation répétitive anormale <input type="checkbox"/> Autre : _____</p> <p>IRM musculaire : <input type="checkbox"/> Non-effectuée <input type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Anormale (spécifier) : _____ (OR : 3,4)¹</p> <p>Biopsie musculaire : <input type="checkbox"/> Non-effectuée <input type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Anormale (spécifier) : _____</p>
<p>¹ À titre informatif, lorsque connu, l'association d'un critère clinique ou paraclinique avec un rendement diagnostic (moléculaire) significativement plus élevé est exprimé avec le rapport des cotes ou « odds ratio » (OR). Il est adapté de Thuriot et al. 2020, PMID : 32337335 (mise à jour 2021/11 avec 2204 patients)</p> <p>² La présence d'au moins un de ces critères suggérant une atteinte musculaire est requis.</p>	

Fiche d'autorisation à une analyse de diagnostic moléculaire du Réseau québécois de Diagnostic moléculaire

Tests génétiques

Vous êtes d'accord de faire le test génétique pour la condition médicale _____, comme discuté avec votre professionnel de la santé afin d'identifier la ou les causes génétiques potentiellement liées à votre condition (ou celle de votre enfant). Le présent consentement ne remplace pas un conseil génétique. Certaines informations qui suivent pourraient ne pas s'appliquer à votre situation (à raturer le cas échéant). Considérant cela, veuillez noter que :

- Ce test sera fait sur un échantillon biologique (spécifiez le type : _____).
- Le personnel du laboratoire et les professionnels de la santé impliqués dans vos soins utiliseront les informations cliniques de votre dossier médical, incluant vos antécédents familiaux, provenant des cliniques de génétique du Québec pour aider à l'interprétation des résultats de ce test.
- Vous serez informés des résultats liés à votre état de santé et ces résultats seront consignés dans votre dossier médical.
- Le test peut donner trois types de résultats :
 - Aucun changement génétique en lien avec votre condition. Ceci n'élimine pas complètement la possibilité que votre condition soit due à une cause génétique, car cette cause pourrait ne pas être détectable par la méthode utilisée.
 - La présence d'un ou plusieurs changements génétiques expliquant votre condition.
 - La présence d'un ou plusieurs changements génétiques de signification incertaine. Dans ce cas, comme l'interprétation des résultats ne peut être effectuée avec certitude, les implications des résultats du test sur votre santé peuvent demeurer difficiles à établir.
 - Des échantillons biologiques des membres de votre famille biologique ou des informations cliniques les concernant pourraient être sollicités, afin d'aider à interpréter vos résultats.

- En raison de l'avancement rapide des connaissances en génétique, il est possible que la compréhension et l'interprétation de vos résultats puissent changer avec le temps. Veuillez donc rester en contact avec votre professionnel de la santé.
- En cas d'incapacité à recevoir l'information relative à un changement dans l'interprétation de vos résultats (ex.: décès, invalidité) :
 - Je désire que mes résultats soient remis à (ex. : membre de la famille)

 - Je refuse que mes résultats soient communiqués à une autre personne.
- Ce test pourrait aussi détecter une non-paternité. De tels résultats ne vous seront communiqués que s'ils ont un impact pour vos soins ou ceux de votre famille. Dans tous les cas, ils ne seront pas spécifiquement mentionnés dans le rapport émis par le laboratoire.
- Si des membres de votre famille sont testés pour la même condition (ex. : dépistage familial), les résultats de vos tests ou les informations cliniques associées pourraient être utiles, si disponibles, pour aider à interpréter leurs résultats.
 - J'accepte que mes résultats ou les informations cliniques associées soient utilisés.
 - Je refuse que mes résultats ou les informations cliniques associées soient utilisés.
- Certains résultats pourraient révéler des risques particuliers pour votre santé et avoir un impact sur votre assurabilité ou votre emploi.
- Une fois le test complété, votre échantillon sera conservé au laboratoire clinique québécois réalisant le test pour une période déterminée selon leurs directives en vigueur:
 - Ceci pourrait vous permettre d'éviter de fournir un nouvel échantillon advenant le cas où vous accepteriez que des tests génétiques supplémentaires soient réalisés.
 - Votre échantillon pourrait aussi être utilisé à des fins de validation ou de contrôle dans le laboratoire clinique.

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

Partage de données codées au Québec :

Les résultats de vos tests génétiques, votre diagnostic et autres informations cliniques (vos « données cliniques ») seront partagés, sous une forme codée, au sein de la base de données du Réseau québécois de diagnostic moléculaire. Seul le numéro de votre dossier d'usager au sein de l'établissement prescripteur sera associé à vos résultats (ou un code pour les établissements n'utilisant pas de numéro de dossier distinct du numéro RAMQ). Cette base de données, qui répond à des standards élevés de sécurité, permet de partager les données des individus ayant fait des tests génétiques entre les laboratoires et fournisseurs de soins de santé des réseaux de la santé du Québec. Ce partage de données vise à aider les médecins et les laboratoires à interpréter les résultats des tests génétiques. En effet, il est bien établi que la combinaison des données cliniques de multiples individus facilite l'identification et la classification des variations génétiques. De plus, ce partage permet la réalisation d'activités d'assurance et d'amélioration de la qualité de soins. Veuillez noter que seuls les professionnels de votre centre (où le prélèvement a été effectué) et ceux du laboratoire où votre échantillon a été analysé sont autorisés à faire le lien entre vous et le code attribué à vos résultats dans cette base de données.

Partage de données codées au Canada :

Les résultats de vos données cliniques seront partagés, sous une forme codée ne permettant pas de vous identifier, et ne comportant pas de référence à votre numéro de dossier au sein de l'établissement prescripteur, dans la base de données d'un réseau canadien en élaboration. Cette base de données répondra aux mêmes impératifs et aux mêmes standards de sécurité que ceux de la banque québécoise décrite ci-dessus.

Partage de données anonymisées :

Toujours pour les mêmes raisons que celles décrites ci-dessus, vos données cliniques seront aussi anonymisées (c.-à-d. 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.

La communication des découvertes fortuites

Dans de rares cas, le test pourrait identifier des changements génétiques sans lien avec la condition pour laquelle le test a été demandé, mais pouvant avoir un impact sur votre santé ou celle de votre enfant (découvertes fortuites). Le laboratoire ne cherchera pas activement ces changements génétiques. Pour cette raison, il reste quand même une possibilité qu'un/des changement(s) génétique(s) non recherché(s) soit présent chez vous, mais ne soit pas identifié.

Si jamais on identifiait chez vous une découverte fortuite qui a un impact potentiel pour votre santé et pour lequel un traitement ou une surveillance préventive est actuellement disponible, vous avez le choix de décider si vous voulez que cette information soit intégrée aux résultats du test et vous soit communiquée via votre professionnel de la santé :

- Oui, je veux que l'on me communique les découvertes fortuites qui ont un impact potentiel pour ma santé et pour lequel un traitement ou une surveillance préventive est actuellement disponible.
- Non, je ne veux pas qu'on m'informe de découvertes fortuites.

Note : Les parents d'un mineur ne peuvent pas s'opposer à recevoir des découvertes fortuites qui ont un impact connu pour la santé du mineur durant l'enfance et l'adolescence et pour lequel un traitement ou une prévention existe et est actuellement disponible durant l'enfance ou l'adolescence. Cependant, les découvertes fortuites n'ayant des implications qu'à l'âge adulte ne seront pas divulguées.

Recontact à des fins de recherche

Acceptez-vous qu'on vous recontacte pour vous inviter à participer à des projets de recherche approuvés par un comité d'éthique de la recherche, pour lesquels vous pourriez être éligible?

Oui Non

Je confirme que mon professionnel de la santé m'a expliqué ce consentement et a répondu à mes questions.

Nom complet (mineur âgé de 14 ans et plus ou le représentant légal)

Signature

Date

Nom du professionnel qui obtient le consentement

Signature du professionnel

Date