

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

<p>Centre hospitalier : _____</p> <p>Adresse: Numéro civique _____ Rue _____ Municipalité _____ Pays/Province _____ Code postal _____</p> <p>Téléphone : _____ Fax : _____</p> <p>MD requérant : _____ # Licence : _____</p> <p>Prélèvement fait: Date: _____ Heure : _____</p> <p>Prélevé par : _____</p> <p>Cocher obligatoirement la nature de l'échantillon et les analyses requises</p>	<p>Identification du patient</p> <p>Nom, Prénom: _____</p> <p>Sexe : F <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/></p> <p># Dossier ou # Ass. maladie : _____</p> <p>Date de naissance : _____ ou _____</p> <p>Plaquer carte d'identification : _____</p>
--	---

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

<p align="center">POST-NATAL</p> <p><input type="checkbox"/> Sang : 5 ml EDTA _____ (nbre) tube(s)</p> <p><input type="checkbox"/> Tissu: _____</p> <p><input type="checkbox"/> ADN: _____ (tissu d'origine, si autre que sang)</p> <p><input type="checkbox"/> Buvard imbibé de sang d'un tube EDTA (LRPPRC et SACS seulement)</p>	<p align="center">PRE-NATAL (Nombre de semaines: _____)</p> <p><input type="checkbox"/> ADN: _____ (préciser l'origine)</p> <p><input type="checkbox"/> Amniocytes</p> <p><input type="checkbox"/> Biopsie chorale en culture</p> <p><input type="checkbox"/> Villosités chorales</p> <p><input type="checkbox"/> Recherche de contamination foeto-maternelle: _____ <small align="right">Préciser l'indication</small></p>
--	--

BUT DU TEST DEMANDÉ

<p><input type="checkbox"/> Diagnostic (patient symptomatique)</p> <p><input type="checkbox"/> Recherche de l'état de porteur</p> <p><input type="checkbox"/> Diagnostic prénatal</p>	<p align="center">INFORMATIONS FAMILIALES</p> <p>Nom du cas index : _____</p> <p>Relation avec le cas index : _____</p> <p>Autre échantillon envoyé pour cette famille : _____</p> <p>Numéro de famille : _____</p>
---	--

ANALYSES

<p><input type="checkbox"/> Achondroplasie-Hypochondroplasie (FGFR3: Séquençage des exons 10 et 13)</p> <p><input type="checkbox"/> ADN mitochondrial¹ (Renseignements cliniques détaillés obligatoires)</p> <p><input type="checkbox"/> Séquençage</p> <p><input type="checkbox"/> Délétion/duplication</p> <p><input type="checkbox"/> Mutation connue²</p> <p><input type="checkbox"/> Amyotrophie spinale¹ :</p> <p><input type="checkbox"/> Délétion/duplication exon 7 SMN1</p> <p><input type="checkbox"/> Analyse de liaison familiale</p> <p><input type="checkbox"/> Ataxie de Friedreich (Expansion GAA intron 1 FXN)¹</p> <p><input type="checkbox"/> Ataxie spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSACS)</p> <p><input type="checkbox"/> SACS: c. 6594delT</p> <p><input type="checkbox"/> SACS: c. 5254 C>T</p> <p><input type="checkbox"/> Cirrhose infantile amérindienne UTP4 (CIRH1A): p.R565W</p> <p><input type="checkbox"/> Craniosynostoses:</p> <p><input type="checkbox"/> Syndrome de Muenke (FGFR3:p.P250R)</p> <p><input type="checkbox"/> Syndrome d'Apert (FGFR2:p.P253R et FGFR2:p.S252W)</p> <p><input type="checkbox"/> Déficit en lipoprotéine lipase (LPL:p.P207L et LPL:p.G188E)</p> <p><input type="checkbox"/> Dysplasie thanatophore de type I et II¹(FGFR3: Séquençage des exons 7-10-15 et 19)</p> <p><input type="checkbox"/> Dystrophie musculaire de Duchenne/Becker, DMD¹ :</p> <p><input type="checkbox"/> Délétion/duplication</p> <p><input type="checkbox"/> Analyse de liaison familiale</p> <p><input type="checkbox"/> Extraction ADN: (Justification obligatoire): _____</p>	<p><input type="checkbox"/> Hypercholestérolémie familiale, LDLR:</p> <p>Phénotype obligatoire: <input type="checkbox"/> Homozygote <input type="checkbox"/> Hétérozygote</p> <p><input type="checkbox"/> Délétions de 15Kb et de 5Kb</p> <p><input type="checkbox"/> Panel de mutations fréquentes³</p> <p><input type="checkbox"/> Mutation spécifique au sein du panel: _____</p> <p><input type="checkbox"/> Pathologies Cries:</p> <p><input type="checkbox"/> Encéphalite Crie: TRES1: p.R164X</p> <p><input type="checkbox"/> Leucoencéphalopathie Crie: eIF2B5: p.R195H</p> <p><input type="checkbox"/> Syndrome de Leigh, variante canadienne-française:</p> <p><input type="checkbox"/> LRPPRC: p.A354V</p> <p><input type="checkbox"/> LRPPRC: p.C1277Xdel8</p> <p><input type="checkbox"/> Syndrome HHH, SLC25A15: p.F188del</p> <p><input type="checkbox"/> Syndrome de Rett, MECP2¹ :</p> <p><input type="checkbox"/> Séquençage des exons codants</p> <p><input type="checkbox"/> Délétion/Duplication</p> <p><input type="checkbox"/> Mutation connue²</p> <p><input type="checkbox"/> Trouble de la glycosylation (CDG) type 1b: MPI:p.R295H</p> <p><input type="checkbox"/> Autres analyses: _____</p>
--	---

¹: Cette analyse nécessite un échantillon de sang frais
²: 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.
³: Veuillez vous référer au site web pour le détail des mutations testées: <https://www.chusj.org/fr/Labotest>

RÉCEPTION DES ÉCHANTILLONS

<p>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</p>	<p align="center">ARBRE GÉNÉALOGIQUE</p>
---	---