



# 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 

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

## 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)
- Tissu: \_\_\_\_\_
- ADN: \_\_\_\_\_ (tissu d'origine, si autre que sang)
- Buvard imbibé de sang d'un tube EDTA (LRPPRC et SACS seulement)

PRE-NATAL (Nombre de semaines: )

- ADN: \_\_\_\_\_ (préciser l'origine)
- Amniocytes en culture  Liquide amniotique
- Biopsie chorale en culture
- Villosités chorales
- Recherche de contamination foeto-maternelle: \_\_\_\_\_  
Préciser l'indication

## BUT DU TEST DEMANDÉ

- Diagnostic (patient symptomatique)
- Recherche de l'état de porteur
- Diagnostic prénatal (Veuillez aviser le laboratoire à l'avance)
- Pour analyse ultérieure

## INFORMATIONS FAMILIALES

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

Relation avec le cas index : \_\_\_\_\_

Autre échantillon envoyé pour cette famille : \_\_\_\_\_

Numéro de famille : \_\_\_\_\_

## ANALYSES

- |   |   |
|---|---|
| <p><input type="checkbox"/> Achondroplasie-Hypochondroplasie (Séquençage FGFR3 : NM_000142.4, exons 9 et 12)</p> <p><input type="checkbox"/> ADN mitochondrial<sup>1</sup>:<br/><input type="checkbox"/> Séquençage et détection des délétions<br/><input type="checkbox"/> Mutation connue<sup>2</sup>: _____</p> <p><input type="checkbox"/> Amyotrophie spinale<sup>1</sup>:<br/><input type="checkbox"/> Délétion/duplication exon 7 (SMN1)<sup>3</sup><br/><input type="checkbox"/> Analyse de liaison familiale</p> <p><input type="checkbox"/> Ataxie de Friedreich (Expansion GAA intron 1 FXN)<sup>1</sup></p> <p><input type="checkbox"/> Ataxie spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSACS) :<br/><input type="checkbox"/> SACS: c. 6594delT<br/><input type="checkbox"/> SACS: c. 5254 C&gt;T</p> <p><input type="checkbox"/> Cirrhose infantile amérindienne UTP4 (CIRH1A): p.R565W</p> <p><input type="checkbox"/> Craniosynostoses:<br/><input type="checkbox"/> Syndrome de Muenke (FGFR3:p.P250R)<br/><input type="checkbox"/> Syndrome d'Apert (FGFR2:p.P253R et p.S252W)</p> <p><input type="checkbox"/> Déficit en lipoprotéine lipase (LPL:p.P207L et p.G188E)</p> <p><input type="checkbox"/> Dysplasie thanatophore de type I et II (Séquençage FGFR3 (NM_000142.4) exons 7, 9, 14 et 18)</p> <p><input type="checkbox"/> Dystrophie musculaire de Duchenne/Becker, DMD<sup>1</sup> (délétion/duplication)</p> <p><input type="checkbox"/> Tyrosémie type I : <input type="checkbox"/> Séquençage FAH<br/><input type="checkbox"/> Mutation FAH connue<sup>2</sup>: _____</p> <p><input type="checkbox"/> Mucopolidose type II : GNPTAB c.3503_3504delTC</p> | <p><input type="checkbox"/> Hypercholestérolémie familiale, LDLR:<br/>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 fréquentes<sup>4</sup></p> <p><input type="checkbox"/> Mutation spécifique LDLR<sup>2</sup>: _____</p> <p><input type="checkbox"/> Pathologies Cries:<br/><input type="checkbox"/> Encéphalite Crie: TREX1: p.R164X<br/><input type="checkbox"/> Leucoencéphalopathie Crie: eIF2B5: p.R195H</p> <p><input type="checkbox"/> Syndrome de Leigh, variante canadienne-française:<br/><input type="checkbox"/> LRPPRC: p.A354V<br/><input type="checkbox"/> LRPPRC: p.C1277Xdel8</p> <p><input type="checkbox"/> Syndrome HHH, SLC25A15: p.F188del</p> <p><input type="checkbox"/> Syndrome de Rett, MECP2 :<br/><input type="checkbox"/> Séquençage des exons codants<br/><input type="checkbox"/> Délétion/Duplication<br/><input type="checkbox"/> Mutation connue<sup>2</sup>: _____</p> <p><input type="checkbox"/> Trouble de la glycosylation (CDG) type 1b: MPI:p.R295H</p> <p><input type="checkbox"/> Extraction ADN: (Justification obligatoire): _____</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. Utiliser la nomenclature standard HGVS pour la mutation.

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

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

## 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

## ARBRE GÉNÉALOGIQUE