



Plaquer la carte d'assurance-maladie ou de l'hôpital
(avec no. d'ass. mal dans le coin supérieur droit)

Unité de Génétique humaine : Téléphone : 418-654-2186 Télécopieur : 418-654-2207

TESTS GÉNÉTIQUES DISPONIBLES AU LABORATOIRE DE GÉNÉTIQUE HUMAINE

CHARCOT-MARIE-TOOTH

- Recherche de la duplication sur le chromosome 17 responsable de la maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1A.
- Recherche de mutations dans le gène de la Connexine 32 responsables de la forme de Charcot-Marie-Tooth liée au chromosome X.

HNPP Neuropathie tomaculaire

- Recherche de la délétion de 1.5 Mb sur le chromosome 17 responsable de la neuropathie tomaculaire.

Renseignements indispensables pour le diagnostic

- Mode de transmission :
- Dominante
 - Récessive
 - Liée au chromosome X
 - Sporadique
 - Impossible à préciser

- Neuropathie :
- Démyélinisante
 - Axonale
 - Mixte

Vitesses de conduction motrice du médian D ou G _____ m/s

PNACC (Polyneuropathie avec ou sans Agénésie du Corps Calleux)

- Sujet atteint
- Porteur obligatoire :
 - Sujet index :
 - Mutation homozygote exon 18
 - Mutation hétérozygote exon 18
- Test de porteur
- Grossesse en cours
 - Nbre de sem. _____

Pedigree

Personne qui doit recevoir le rapport : _____	Adresse : (hôpital) _____ _____
--	--

S.V.P. retourner deux tubes verts ou lavande avec le prélèvement ainsi que le formulaire et le consentement à l'attention du Dr Jack Puymirat au Laboratoire de recherche en Génétique humaine – CHUL, 2705, boul. Laurier, local RC-9300, Sainte-Foy (Québec) G1V 4G2. Merci!