ATTENTION: Zone grise obligatoire

CHU Sainte-Justine
Le centre hospitalier universitaire mère-enfant
Université de Montréal

Analyses de laboratoire DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE - Génétique moléculaire

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 ☐ M ☐

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 : 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
- ☐ Biopsie choriale en culture
- ☐ Villosités choriales
- ☐ Recherche de contamination foeto-maternelle: _____
  Préciser l'indication

BUT DU TEST DEMANDÉ

- ☐ Diagnostic (patient symptomatique)
- ☐ Recherche de l'état de porteur
- ☐ Diagnostic prénatal

INFORMATIONS FAMILIALES

Nom du cas index : _____

Relation avec le cas index : _____

Autre échantillon envoyé pour cette famille : _____

Numéro de famille : _____

ANALYSES

- ☐ Achondroplasie-Hypochondroplasie (FGFR3: Séquençage des exons 10 et 13)
- ☐ ADN mitochondrial[1] :
  - ☐ Séquençage
  - ☐ Délétion/duplication
  - ☐ Mutation connue[2]
- ☐ Amyotrophie spinale[1] :
  - ☐ Délétion/duplication exon 7 SMN1
  - ☐ Analyse de liaison familiale
- ☐ Ataxie de Friedreich (Expansion GAA intron 1 FXN)[1]
- ☐ Ataxie spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSACS)
  - ☐ SACS: c. 6594delT
  - ☐ SACS: c. 5254 C>T
- ☐ Cirrhose infantile amérindienne UTP4 (CIRH1A): p.R565W
- ☐ Craniosynostoses:
  - ☐ Syndrome de Muenke (FGFR3:p.P250R)
  - ☐ Syndrome d'Apert (FGFR2:p.P253R et FGFR2:p.S252W)
- ☐ Déficit en lipoprotéine lipase (LPL:p.P207L et LPL:p.G188E)
- ☐ Dysplasie thanatophore de type I et II (FGFR3: Séquençage des exons 7-10-15 et 19)
- ☐ Dystrophie musculaire de Duchenne/Becker, DMD[1] :
  - ☐ Délétion/duplication
  - ☐ Analyse de liaison familiale
- ☐ Extraction ADN: (Justification obligatoire): _____
  _____
- ☐ Hypercholestérolémie familiale, LDLR:
  Phénotype obligatoire: ☐ Homozygote ☐ Hétérozygote
  - ☐ Délétions de 15Kb et de 5Kb
  - ☐ Panel de mutations fréquentes[3]
  - ☐ Mutation spécifique au sein du panel:_____
- ☐ Pathologies Cries:
  - ☐ Encéphalite Crie: TREX1: p.R164X
  - ☐ Leucoencéphalopathie Crie: eIF2B5: p.R195H
- ☐ Syndrome de Leigh, variante canadienne-française:
  - ☐ LRPPRC: p.A354V
  - ☐ LRPPRC: p.C1277Xdel8
- ☐ Syndrome HHH, SCL25A15: p.F188del
- ☐ Syndrome de Rett, MECP2[1] :
  - ☐ Séquençage des exons codants
  - ☐ Délétion/Duplication
  - ☐ Mutation connue[2]
- ☐ Trouble de la glycosylation (CDG) type 1b: MPI:p.R295H
- ☐ Autres analyses:_____

[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

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