

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

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

<input type="checkbox"/> Achondroplasie-Hypochondroplasie (FGFR3: Séquençage des exons 10 et 13) <input type="checkbox"/> ADN mitochondrial ¹ (Renseignements cliniques détaillés obligatoires) <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Séquençage <input type="checkbox"/> Délétion/duplication <input type="checkbox"/> Mutation connue² <input type="checkbox"/> Amyotrophie spinale ¹ : <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Délétion/duplication exon 7 SMN1 <input type="checkbox"/> Analyse de liaison familiale <input type="checkbox"/> Ataxie de Friedreich (Expansion GAA intron 1 FXN) ¹ <input type="checkbox"/> Ataxie spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSACS) <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> SACS: c. 6594delT <input type="checkbox"/> SACS: c. 5254 C>T <input type="checkbox"/> Cirrhose infantile amérindienne UTP4 (CIRH1A): p.R565W <input type="checkbox"/> Craniosynostoses: <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Syndrome de Muenke (FGFR3:p.P250R) <input type="checkbox"/> Syndrome d'Apert (FGFR2:p.P253R et FGFR2:p.S252W) <input type="checkbox"/> Déficit en lipoprotéine lipase (LPL:p.P207L et LPL:p.G188E) <input type="checkbox"/> Dysplasie thanatophore de type I et II (FGFR3: Séquençage des exons 7-10-15-19) <input type="checkbox"/> Dystrophie musculaire de Duchenne/Becker, DMD ¹ : <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Délétion/duplication <input type="checkbox"/> Analyse de liaison familiale <input type="checkbox"/> Extraction ADN: (Justification obligatoire): _____	<input type="checkbox"/> Hypercholestérolémie familiale, LDLR: Phénotype obligatoire: <input type="checkbox"/> Homozygote <input type="checkbox"/> Hétérozygote <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Délétions de 15Kb et de 5Kb <input type="checkbox"/> Panel de mutations fréquentes³ <input type="checkbox"/> Mutation spécifique au sein du panel: _____ <input type="checkbox"/> Pathologies Cries: <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Encéphalite Crie: TRES1: p.R164X <input type="checkbox"/> Leucoencéphalopathie Crie: eIF2B5: p.R195H <input type="checkbox"/> Syndrome de Leigh, variante canadienne-française: <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> LRPPRC: p.A354V <input type="checkbox"/> LRPPRC: p.C1277Xdel8 <input type="checkbox"/> Syndrome HHH, SLC25A15: p.F188del <input type="checkbox"/> Syndrome de Rett, MECP2 ¹ : <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Séquençage des exons codants <input type="checkbox"/> Délétion/Duplication <input type="checkbox"/> Mutation connue² <input type="checkbox"/> Trouble de la glycosylation (CDG) type 1b: MPI:p.R295H <input type="checkbox"/> 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