

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
Prélèvement fait: Date: _____ Heure : _____	Plaquer carte d'identification : _____
Prélevé par : _____	
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

PRE-NATAL (Nombre de semaines:)

<input type="checkbox"/> Sang : 2-5 ml EDTA _____ (nbre) tube(s) <input type="checkbox"/> Liquide biologique (source/mL): _____ <input type="checkbox"/> Tissu musculaire (30-50 mg) : _____ <input type="checkbox"/> Autre tissu (source / mg) : _____ <input type="checkbox"/> Fibroblaste en culture (1-2 x T23, 80% confluence) <input type="checkbox"/> ADN purifié (≥ 3 μg) : _____ <small>(quantité, source, no labo)</small>	<input type="checkbox"/> ADN (≥ 1 μg) : _____ <small>(quantité, source, no labo)</small> <input type="checkbox"/> Liquide amniotique (minimum 10 mL): _____ <input type="checkbox"/> Amniocytes (2 X T25 - 80% confluence) <input type="checkbox"/> Villosités chorales (CVS) en culture (2 X T25 - 80% confluence) <input type="checkbox"/> Villosités chorales (CVS, minimum 10 mg) * Une analyse de contamination foeto-maternelle est fortement recommandée pour tout analyse prénatale.
--	--

BUT DU TEST DEMANDÉ

INFORMATIONS FAMILIALES

<input type="checkbox"/> Diagnostic (patient symptomatique) <input type="checkbox"/> Confirmation de dépistage néonatal (PQDNS) <input type="checkbox"/> Recherche de l'état de porteur <input type="checkbox"/> Dépistage populationnelle <input type="checkbox"/> Test prédictif <input type="checkbox"/> Diagnostic prénatal (veuillez aviser le laboratoire à l'avance). Notez que le diagnostic prénatal et l'exclusion de la contamination foeto-maternelle requièrent un échantillon de sang de la mère. <input type="checkbox"/> Pour analyse ultérieure	<input type="checkbox"/> Nom du cas index : _____ <input type="checkbox"/> Relation avec le cas index : _____ <input type="checkbox"/> Autre échantillon envoyé pour cette famille : _____ <input type="checkbox"/> Numéro de famille : _____
--	--

ARBRE GÉNÉALOGIQUE

Inclure un pedigree de la famille et les informations cliniques pertinentes

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

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 _____
Prélèvement fait: Date: _____ Heure : _____	Plaquer carte d'identification : _____
Prélevé par : _____	
Cocher obligatoirement la nature de l'échantillon et les analyses requises	

ANALYSES

<input type="checkbox"/> Achondroplasie-Hypochondroplasie (FGFR3) (Panel de mutation fréquente) ¹ ACHH	<input type="checkbox"/> Syndrome HHH (SLC25A15: p.Phe188del) RMHHH
<input type="checkbox"/> ADN mitochondrial : ADN1	<input type="checkbox"/> Syndrome de Rett (MECP2) : RETT
<input type="checkbox"/> Séquençage et détection des délétions	<input type="checkbox"/> Séquençage des exons codants
<input type="checkbox"/> Variation spécifique : _____ (nomenclature HGVS)	<input type="checkbox"/> Délétion/Duplication ²
<input type="checkbox"/> Amyotrophie spinale (dél/dup exon7-SMN1) ² ASQT	<input type="checkbox"/> Variation spécifique : _____ (nomenclature HGVS)
<input type="checkbox"/> Nombre de copies SMN2 ³	<input type="checkbox"/> Tyrosinémie type I : FAH
<input type="checkbox"/> Ataxie de Friedreich (Expansion GAA intron 1 FXN) FRIE2	<input type="checkbox"/> Séquençage du gène FAH
<input type="checkbox"/> Cirrhose infantile amérindienne (UTP4) (CIRH1A): p.R565W) RMCNA	<input type="checkbox"/> Variation spécifique (FAH) : _____ (nomenclature HGVS)
<input type="checkbox"/> Craniosténoses:	Dépistage populationnel
<input type="checkbox"/> Syndrome d'Apert (FGFR2:p.P253R et p.S252W) RMFG2	<input type="checkbox"/> Pathologies Cries:
<input type="checkbox"/> Syndrome de Muenke (FGFR3:p.P250R) RMFG3	<input type="checkbox"/> Encéphalite Crie (TREX1: p.R164X) CREE2
<input type="checkbox"/> Dysplasie thanatophore de type I et II (FGFR3) (Panel de mutation fréquente) ¹ TD12	<input type="checkbox"/> Leucoencéphalopathie Crie (ELF2B5: p.R195H) CREL2
<input type="checkbox"/> Dystrophie musculaire de Duchenne/Becker (DMD) ² (délétion/duplication) DMD	<input type="checkbox"/> Trouble de la glycosylation CDG1b (MPI:p.R295H) RMMPI
<input type="checkbox"/> Expansion CGG dans FMR1 FRAG1	<input type="checkbox"/> Quatre maladies récessives (Saguenay-Lac-Saint-Jean)
<input type="checkbox"/> Syndrome de X fragile (FRAXA)	<input type="checkbox"/> COX-SLSJ (LRPPRC): c.1061C>A (p.A345V)
<input type="checkbox"/> Insuffisance ovarienne précoce (IOP)	<input type="checkbox"/> Tyrosinémie 1 (FAH): c.1062+5G>A (IVS12+5G>A)
<input type="checkbox"/> Syndrome de tremblement/ataxie associé à l'X fragile (FXTAS)	<input type="checkbox"/> NSM/ACC (SLS12A6): c.2436delG (p.T813Pfs)
<input type="checkbox"/> Hypercholestérolémie familiale, LDLR :	<input type="checkbox"/> ARSACS (SACS):
<input type="checkbox"/> Délétions de 15Kb et de 5Kb HFDEL	<input type="checkbox"/> c.8844delT (p.I2949fs) (historiquement : 6594delT)
<input type="checkbox"/> Panel de mutations fréquentes ¹ HFMUT	<input type="checkbox"/> c.7504C>T (p.R2502Ter) (historiquement : 5254C>T)
<input type="checkbox"/> Variation spécifique LDLR : _____ (nomenclature HGVS) BMSSA	Panels séquençage nouvelle génération (SNG) - RQDM*
<input type="checkbox"/> Lipoprotéine lipase (LPL: p.P234L et p.G215E) (historiquement : p.P207L et p.G188E) RMLPL	<input type="checkbox"/> Panel Noonan/Rasopathies NOONA
<input type="checkbox"/> Mucopolysaccharidose II (GNPTAB: c.3503_3504delTC) GNPTA	<input type="checkbox"/> Panel maladies mitochondriales (nucléaire) MINUC
<input type="checkbox"/> Analyse variation familiale BMSSA	<input type="checkbox"/> Maladies musculaires (myopathies)
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 et inclure un échantillon d'un membre de la famille chez qui la variation a été identifiée (un contrôle familial positif)	
Nom du cas index : _____	
Lien de parenté avec le cas index : _____	
Gène (nomenclature HGVS) : _____	
Variation (nomenclature HGVS) : _____	
<input type="checkbox"/> Contamination foeto maternelle : _____ VCFM5 (préciser l'indication)	<input type="checkbox"/> Panel myopathies (maladie musculaire global) MANUS
<input type="checkbox"/> Autre(s) analyse(s) : _____	<input type="checkbox"/> Panel dystrophie musculaire DYMUS
	<input type="checkbox"/> Panel hyperthermie maligne HYPMA
	<input type="checkbox"/> Panel myasthémies congénitales MYAST
	<input type="checkbox"/> Panel Rhabdomyolyse BMRHA
	<input type="checkbox"/> Panel déficience intellectuelle (DI)/RGD DINTE
	Trio (proband/mère/père)
	Commentaire(s) : _____
	<input type="checkbox"/> Autres analyses SNG : _____

Liste de contrôle pour les prescripteurs et centres de prélèvement

 Sont incluses les informations en lien avec l'indication de l'analyse et la présentation clinique. Formulaire d'informations cliniques complémentaires pour les séquençages SNG*. Formulaire de consentement pour les séquençages SNG*
(disponible au www.chusj.org/fr/Labotest).

- Les requêtes incomplètes, provenant de prescripteurs non autorisés et les échantillons inadéquats (ex. hémolysés, mal identifiés) seront jugés non-conformes et seront rejetés.

- Pour les conditions d'envoi, veuillez vous référer au site web pour les détails de chaque test://www.chusj.org/fr/Labotest

* Il est de la responsabilité du prescripteur de vérifier préalablement la disponibilité de l'analyse.

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

2. Cette analyse nécessite un échantillon de sang frais.

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