



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

- 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

- Achondroplasie-Hypochondroplasie
(Séquençage FGFR3 : NM_000142.4, exons 9 et 12)
 ADN mitochondrial¹:
 Séquençage et détection des délétions
 Mutation connue²: _____
 Amyotrophie spinale¹:
 Délétion/duplication exon 7 (SMN1)³
 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 p.S252W)
 Déficit en lipoprotéine lipase (LPL:p.P207L et p.G188E)
 Dysplasie thanatophore de type I et II
(Séquençage FGFR3 (NM_000142.4) exons 7, 9, 14 et 18)
 Dystrophie musculaire de Duchenne/Becker, DMD¹ (délétion/duplication)
 Tyrosémiémie type I : Séquençage FAH
 Mutation FAH connue²: _____
 Mucopolidose type II : GNPTAB c.3503_3504delTC

- Hypercholestérolémie familiale, LDLR:
 Phénotype obligatoire: Homozygote Hétérozygote
 Délétions de 15Kb et de 5Kb
 Panel de mutations fréquentes⁴
 Mutation spécifique LDLR²: _____
 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, SLC25A15: p.F188del
 Syndrome de Rett, MECP2 :
 Séquençage des exons codants
 Délétion/Duplication
 Mutation connue²: _____
 Trouble de la glycosylation (CDG) type 1b: MPI:p.R295H
 Extraction ADN: (Justification obligatoire): _____
 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. 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