

Prélèvement demandé: Date: _____ Heure: _____ ou Heure de tournée: 7h ☐ 11h ☐ 14h ☐ 17h ☐ 20h ☐ 00h ☐

Centre hospitalier : _____ Adresse: <u>Numéro civique</u> _____ <u>Rue</u> _____ <u>Municipalité</u> _____ <u>Pays/Province</u> _____ <u>Code postal</u> _____ Téléphone : _____ Fax : _____ 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 : 2-5 ml EDTA _____ (nbre) tube(s)
- ☐ Liquide biologique (source/mL): _____
- ☐ Tissu musculaire (30-50 mg) : _____
- ☐ Autre tissu (source / mg) : _____
- ☐ Fibroblaste en culture (1-2 x T23, 80% confluence)
- ☐ ADN purifié (≥ 3 μ g) : _____
(quantité, source, no labo)

PRE-NATAL (Nombre de semaines:)

- ☐ ADN (≥ 1 μ g) : _____
(quantité, source, no labo)
- ☐ Liquide amniotique (minimum 10 mL):
- ☐ Amniocytes (2 X T25 - 80% confluence)
- ☐ Villosités chorales (CVS) en culture (2 X T25 - 80% confluence)
- ☐ Villosités chorales (CVS, minimum 10 mg)

* Une analyse de contamination foeto-maternelle est fortement recommandée pour tout analyse prénatale.

BUT DU TEST DEMANDÉ

- ☐ Diagnostic (patient symptomatique)
- ☐ Confirmation de dépistage néonatal (PQDNS)
- ☐ Recherche de l'état de porteur
- ☐ Dépistage populationnelle
- ☐ Test prédictif
- ☐ 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.
- ☐ Pour analyse ultérieure

INFORMATIONS FAMILIALES

- ☐ Nom du cas index : _____
- ☐ Relation avec le cas index : _____
- ☐ Autre échantillon envoyé pour cette famille : _____
- ☐ 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

Analyses du 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 ☐

Centre hospitalier : _____

Adresse: Numéro civique _____ Rue _____

Municipalité _____ Pays/Province _____

Code postal _____

Téléphone : _____ Fax : _____

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 : _____

ANALYSES

☐ Achondroplasie-Hypochondroplasie (FGFR3) ACHH
(Panel de mutation fréquente) ¹
☐ ADN mitochondrial : ADN M1
☐ Séquençage et détection des délétions
☐ Variation spécifique : _____
(nomenclature HGVS)

☐ Amyotrophie spinale (dél/dup exon7-SMN1)² ASQT

☐ Nombre de copies SMN2³
☐ Ataxie de Friedreich (Expansion GAA intron 1 FXN) FRIE2

☐ Cirrhose infantile amérindienne (UTP4) RMCNA
(CIRH1A): p.R565W

☐ Craniosynostoses:
☐ Syndrome d'Apert (FGFR2:p.P253R et p.S252W) RMFG2
☐ Syndrome de Muenke (FGFR3:p.P250R) RMFG3

☐ Dysplasie thanatophore de type I et II (FGFR3) TD12
(Panel de mutation fréquente) ¹
☐ Dystrophie musculaire de Duchenne/Becker (DMD)² DMD
(délétion/duplication)

☐ Expansion CGG dans FMR1 FRAX1
☐ Syndrome de X fragile (FRAXA)
☐ Insuffisance ovarienne précoce (IOP)
☐ Syndrome de tremblement/ataxie associé à l'X fragile (FXTAS)

☐ Hypercholestérolémie familiale, LDLR :
☐ Délétions de 15Kb et de 5Kb HFDEL
☐ Panel de mutations fréquentes¹ HFMUT
☐ Variation spécifique LDLR : _____ BMSSA
(nomenclature HGVS)

☐ Lipoprotéine lipase (LPL: p.P234L et p.G215E) RMLPL
(historiquement : p.P207L et p.G188E)

☐ Mucopolidose II (GNPTAB: c.3503_3504delTC) GNPTA

☐ Analyse variation familiale BMSSA
 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) : _____

☐ Contamination foeto maternelle : _____ VCFM5
(préciser l'indication)

☐ Autre(s) analyse(s) : _____

☐ Syndrome HHH (SLC25A15: p.Phe188del) RMHHH

☐ Syndrome de Rett (MECP2) : RETT

☐ Séquençage des exons codants

☐ Délétion/Duplication²
☐ Variation spécifique : _____
(nomenclature HGVS)

☐ Tyrosinémie type I : FAH

☐ Séquençage du gène FAH

☐ Variation spécifique (FAH) : _____
(nomenclature HGVS)

Dépistage populationnel

☐ Pathologies Cries:

☐ Encéphalite Crie (TREX1: p.R164X) CREE2

☐ Leucoencéphalopathie Crie (ELF2B5: p.R195H) CREL2

☐ Trouble de la glycosylation CDG1b (MPI:p.R295H) RMMPI

☐ Quatre maladies récessives (Saguenay-Lac-Saint-Jean)

☐ COX-SLSJ (LRPPRC): c.1061C>A (p.A345V)

☐ Tyrosinémie 1 (FAH): c.1062+5G>A (IVS12+5G>A)

☐ NSM/ACC (SLS12A6): c.2436delG (p.T813Pfs)

☐ ARSACS (SACS):

☐ c.8844delT (p.I2949fs) (historiquement : 6594delT)

☐ c.7504C>T (p.R2502Ter) (historiquement : 5254C>T)

Panels séquençage nouvelle génération (SNG) - RQDM*

☐ Panel Noonan/Rasopathies NOONA

☐ Panel maladies mitochondriales (nucléaire) MINUC

☐ Maladies musculaires (myopathies)

☐ Panel myopathies (maladie musculaire global) MANUS

☐ Panel dystrophie musculaire DYMUS

☐ Panel hyperthermie maligne HYPMA

☐ Panel myasthénies congénitales MYAST

☐ Panel Rhabdomyolyse BMRHA

☐ Panel déficience intellectuelle (DI)/RGD DINTE

Trio (proband/mère/père)

Commentaire(s) : _____

☐ 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.