

REQUÊTE GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE

Laboratoire Central de Diagnostic Moléculaire

1001 boul. Décarie, E05.5051, Montréal, QC, H4A 3J1

Courriel: molecular.genetics@muhc.mcgill.ca

Tel: 514-934-1934 x23383 / x23298

Fax: 514-938-7405

Médecin prescripteur:

Nom, Prénom:*

Permis #:

Institution:*

Adresse:*

Courriel:*

Tel:*

Fax:*

(Fax pour envoi des résultats)

Conseiller(e)/Infirmier(e):

Tel:

Fax:

Je certifie avoir expliqué au patient/tuteur la nature, les bénéfices, risques et limites des analyses demandées et confirme avoir obtenu son consentement éclairé autorisant ces analyses. J'autorise le laboratoire à télécopier les résultats au numéro indiqué ci-haut.

Signature:*

Date:*

Échantillon:*

Date prélèvement – Heure:*/*/ à h min

Prélevé par (Nom, Prénom):*

☐ 2 x 4 mL de sang (tube EDTA, bouchon violet) – 2 mL pour nouveau-né

☐ Frottis buccal collecté avec kit de salive OCR-100 de Oragene

☐ ADN: min 10 µg – Source:

☐ Liquide amniotique: min 10 mL

☐ Amniocytes cultivés: 2 flacons T25 confluent

☐ Prélèvement des villosités chorales (CVS): min 10 mg

☐ CVS cultivées: 2 flacons T25 confluent

☐ Tissu – Spécifier:

☐ Autre – Spécifier:

Voir site web pour les spécificités liées à l'analyse demandée: cusc.ca/cmdl

Réservé au laboratoire:

Date – heure de réception:

/ /

h min

ETIQUETTE DE L'ÉCHANTILLON ICI

Type et nombre de tubes:

Patient #:

Famille #:

ESTAMPILLER CARTE DU PATIENT OU PLACER AUTOCOLLANT ICI

Nom, Prénom:*

Date de naissance (AAAA-MM-JJ):* / /

Nom du père:

Nom de la mère:

Dossier patient # (MRN):*

RAMQ #:*

Pour les bébés, SVP fournir le # de RAMQ de la mère

Sexe: ☐ Masculin ☐ Féminin ☐ Inconnu

Analyse demandée (écrire ci-dessous OU sélectionner choix en page 2):*

Indication:*

☐ Test diagnostique (symptomatique)

☐ Test de porteur (cas non-atteint – atteintes récessives)

☐ Test prédictif (cas non-atteint – atteintes dominantes)

☐ Diagnostic prénatal (échantillon maternel requis)

☐ Réponse médicamenteuse (pharmacogénétique)

☐ Échantillon fourni pour analyse en trio/duo

☐ Autre – Spécifier:

Raison pour demande d'analyse accélérée (si applicable):

☐ Grossesse (âge gestationnel: semaines le / /)

☐ Autre raison – Spécifier:

Analyse de variation familiale:

Joindre une copie du rapport du cas index. Si la variation a été testée par un autre laboratoire que le CMDL, un échantillon d'un membre de la famille chez qui la variation a été identifiée (un contrôle familial positif) est requis.

Gène (nomenclature HGNC):

Variation(s) (nomenclature HGVS):

Numéro de famille (CMDL):

Nom du cas index:

Lien de parenté avec le cas index:

Arbre généalogique / Informations cliniques:

Dessiner ou joindre un arbre généalogique et inclure les informations cliniques pertinentes.

Origine ethnique:*

Liste de contrôle:*

☐ Échantillons étiquetés avec au moins deux identifiants*

☐ Formulaire de requête complété (ce document)*

☐ Formulaire des critères d'éligibilité ou fiche d'information (si applicable)

☐ Formulaire de consentement

*L'analyse ne sera pas effectuée si les informations sont manquantes.

Réservé au laboratoire:

Date – heure de réception:

/ /

h min

ETIQUETTE DE L'ECHANTILLON ICI

Type et nombre de tubes:

Patient #:

Famille #:

ESTAMPILLER CARTE DU PATIENT OU PLACER AUTOCOLLANT ICI

Nom, Prénom:*

Date de naissance (AAAA-MM-JJ):*

/ /

Nom du père:

Nom de la mère:

Dossier patient # (MRN):*

RAMQ #:*

Pour les bébés, SVP fournir le # de RAMQ de la mère

Sexe:* ☐ Masculin ☐ Féminin ☐ Inconnu

LISTE DES ANALYSES & MALADIES

SVP, n'utiliser cette page que si plus d'une analyse est demandée

Pour le diagnostic prénatal et l'analyse de variations familiales, compléter les informations en page 1 (section Analyse de variation familiale).

Acidémie méthylmalonique☐ Séquençage de *MMACHC***Aneuploïdie postnatale**☐ QF-PCR (chromosomes 13, 18, 21, X, Y)**Beta-hémoglobinopathies**Les résultats de formule sanguine **ET** d'électrophorèse de l'hémoglobine doivent être fournis avec la demande.Génotypage pour: ☐ HbS ☐ HbC ☐ HbE ☐ Autre:☐ Séquençage de *HBB***Déficit en alpha-1-antitrypsine**☐ Génotypage de *SERPINA1***Déficit en hexosaminidase A (maladie de Tay-Sachs)**☐ Séquençage de *HEXA***Déficit en MCAD**☐ Séquençage de *ACADM***Déficit en PAH:** ☐ PKU ☐ Hyperphénylalaninémie☐ Séquençage de *PAH***Dépistage de porteur pour les juifs ashkénazes**☐ Séquençage de *ASPA*, *ELP1*, *HEXA* (maladie de Canavan, dysautonomie familiale, maladie de Tay-Sachs)**Dysautonomie familiale**☐ Séquençage de *ELP1***Dyslipidémie héréditaire**☐ Génotypage de *APOE* (dysbétalipoprotéinémie)☐ Séquençage de *LDLR*, *APOB*, *PCSK9* (hypercholestérolémie familiale)**Dysplasie ectodermique hidrotique (syndrome de Clouston)**☐ Séquençage de *GJB6***Fibrose kystique et affections liées à *CFTR***☐ Séquençage de *CFTR***Fièvre méditerranéenne familiale**☐ Séquençage de *MEFV***Hémochromatose héréditaire**☐ Génotypage de *HFE***Infertilité masculine**☐ Microdélétion du chromosome Y**Maladie de Canavan**☐ Séquençage de *ASPA***Maladie de Huntington**☐ Expansion de répétitions de *HTT***Pharmacogénétique**☐ Génotypage de *DPYD***Sclérose latérale amyotrophique (SLA)**☐ Panel SLA (*SOD1*, *FUS*, *TARDBP*, *C9ORF72*, *ATXN2*)☐ Expansion de répétitions de *C9ORF72*☐ Expansion de répétitions de *ATXN2***Surdité non-syndromique**☐ Panel surdité non-syndromique (CQGC)***Syndrome d'Angelman / Prader-Willi:** ☐ Angelman ☐ Prader-Willi☐ Méthylation et analyse de délétions/duplications☐ Disomie uniparentale 15 (échantillons parentaux requis)**Syndrome familial d prédisposition aux cancers**☐ Panel syndrome de prédisposition au cancer héréditaire*☐ Panel cancer héréditaire pédiatrique (CQGC)*☐ Séquençage d'un seul gène de prédisposition au cancer – Spécifier:

(Génétique Médicale seulement)

Pour le CUSM (Glen) seulement☐ Banque ADN (Génétique Médicale seulement)☐ Banque ARN (Génétique Médicale seulement)☐ Analyse de microsatellites (STR):☐ Contamination maternelle (échantillon maternel requis)☐ Test de zygosity☐ Test de concordance d'échantillons☐ Autre test – Spécifier:

(SVP contacter le laboratoire pour information)

***Test ayant un formulaire d'éligibilité ou une fiche d'information requise**