

ANALYSE CHROMOSOMIQUE POSTNATALE SUR MICROPUCE avec SNP

COMPLÉTER TOUTES LES SECTIONS AFIN D'ÉVITER DES DÉLAIS

MEDECIN PRESCRIPTEUR		Identification du patient	
<p>Nom de famille, Prénom : _____</p> <p>No. License : _____</p> <p>Signature : _____</p> <p>Date : (AAAA/MM/JJ) _____</p> <p>Site, Clinique, Cabinet: _____</p> <p>Adresse de retour des résultats : _____</p> <p>No. téléphone : _____</p> <p>Copier le rapport à : _____</p>	<p>Nom de famille : _____</p> <p>Prénom : _____</p> <p>MRN ou RAMQ : _____</p> <p>Adresse : _____</p> <p>DDN (AAAA/MM/JJ) : _____</p> <p>Sexe: _____</p>		
TYPE D'ÉCHANTILLON :	<input type="checkbox"/> Sang périphérique en EDTA (bouchon mauve): 3mL minimum (1 mL minimum pour nouveaux-nés) <input type="checkbox"/> Tissue: _____ <input type="checkbox"/> Autre: _____ (consulter le cytogénéticien)		
PRÉLEVEMENT :	Date (AAAA/MM/JJ) : _____ Heure : _____		
INDIVIDU TESTÉ:	<input type="checkbox"/> Propositus <input type="checkbox"/> Apparenté: lien de parenté: _____ Phénotype : <input type="checkbox"/> Normal <input type="checkbox"/> Anormal Nom et numéro de dossier du propositus : _____ _____ _____		
INDICATIONS CLINIQUES:	<input type="checkbox"/> Retard de développement (RD) ou déficience intellectuelle (DI) <input type="checkbox"/> RD ou DI et caractéristiques cliniques supplémentaires (compléter la page 2). <input type="checkbox"/> Anomalies congénitales (compléter la page 2).		
ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX, PRÉNATAUX ET PÉRINATAUX			
Éthnie _____ <input type="checkbox"/> Parents avec ≥ 3 fausses couches <input type="checkbox"/> Consanguinité			
Énumérer les problèmes de santé prénataux, périnataux et familiaux (décrire la relation avec le propositus) et toute autre information pertinente. _____ _____ _____ _____			
Arbre généalogique (minimum 3 générations, si pertinent et disponible): _____ _____ _____ _____			

DESCRIPTION PHÉNOTYPIQUE (SYMPTOMES CLINIQUES)

COMPORTEMENT/ COGNITION/ DÉVELOPPEMENT

- Retard de développement global
- Retard moteur grossier
- Retard moteur fin
- Retard de développement du langage
- Difficultés d'apprentissage
- Déficience intellectuelle
 - Légère
 - Modérée
 - Sévère
- Déficit de l'attention/hyperactivité
- Désordre du spectre de l'autisme
- Désordre psychiatrique (préciser)

Autre : _____

NEUROLOGIQUE

- Hypotonie
- Épilepsie
- Ataxie
- Dystonie
- Chorée
- Spasticité
- Paralyse cérébrale
- Anomalie du tube neural
- Malformation cérébrale (préciser)

Autre: _____

PARAMÈTRES DE CROISSANCE

Poids selon l'âge:

- <3rd %
- >97th %

Taille selon l'âge:

- <3rd %
- >97th %

Périmètre crânien:

- <3rd %
- >97th %

Hémihypertrophie

Autre: _____

CARDIAQUE

- Communication inter-auriculaire
- Communication inter-ventriculaire
- Canal atrioventriculaire
- Coarctation de l'aorte
- Tétralogie de Fallot
- Autre: _____

CRANIO-FACIAL

- Craniosynostose
- Fente labiale
- Fente palatine
- Micrognathie
- Rétrognathie
- Dysmorphie faciale (préciser)

Autre: _____

YEUX

- Cécité
- Colobome
- Épicanthus
- Hypertélorisme
- Anomalie des paupières (préciser)

Autre: _____

OREILLES

- Surdité
- Fosse pré-auriculaire
- Acrochordon pré-auriculaire
- Implantation basse
- Anomalie de l'oreille externe (préciser)

Anomalie de l'oreille interne (préciser)

Autre: _____

CUTANÉ

- Hyperpigmentation
- Hypopigmentation
- Autre: _____

RESPIRATOIRE

- Hernie diaphragmatique
- Anomalie pulmonaire (préciser)

Autre: _____

MUSCULO-SQUELETTIQUE

- Anomalies des membres supérieurs
- Anomalies des membres inférieurs
- Camptodactylie (doigt / orteil)
- Syndactylie (doigts / orteils)
- Polydactylie (doigt / orteil)
 - Préaxiale
 - Postaxiale
- Oligodactylie (doigt / orteil)
- Clinodactylie (doigt / orteil)
- Contractures
- Scoliose
- Malformation vertébrale
- Pied bot
- Autre: _____

GASTRO-INTESTINAL

- Atrésie de l'oesophage
- Fistule trachéo-oesophagienne
- Gastroschisis
- Omphalocèle
- Sténose du pylore
- Autre: _____

GÉNITO-URINAIRE

- Malformation rénale (préciser)
- _____
- _____
- Hydronéphrose
 - Ambiguïté sexuelle
 - Hypospadias
 - Cryptorchidie
 - Autre: _____
- _____
- _____

CETTE REQUÊTE DOIT ÊTRE ACCOMPAGNÉE D'UN CONSENTEMENT SIGNÉ
disponible sur: <https://cusm.ca/laboratoires-biologie-medicale/requetes-et-consultations-des-laboratoires>