

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

ADN: min 10 µg – Source:

Liquide amniotique: min 10 mL

Amniocytes cultivés: 2 flacons T25 confluents

Prélèvement des villosités choriales (CVS): min 10 mg

CVS cultivées: 2 flacons T25 confluents

Tissu – Spécifier:

Autre – Spécifier:

Voir répertoire pour les spécificités liées à l'analyse demandée:
<https://cusm.ca/laboratoires-biologie-medicale>

Réservé au laboratoire:

Date – heure de réception:

//

h min

ETIQUETTE DE L'ÉCHANTILLON ICI

Type et nombre de tubes:

Patient #:

Famille #:

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 si plus d'une analyse est demandée):*

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)
- 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 (si applicable)
- Formulaire de consentement*

***Informations requises. L'analyse ne sera pas effectuée si des 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).***Déficit en alpha-1-antitrypsine** Génotypage de *SERPINA1***Sclérose latérale amyotrophique (SLA)** Panel SLA (*SOD1, FUS, TARDBP, C9ORF72, ATXN2*) Expansion de répétitions de *C9ORF72* Expansion de répétitions de *ATXN2***Syndrome d'Angelman / Prader-Willi:** Angelman Prader-Willi Méthylation et analyse de délétions/duplications Disomie uniparentale 15 (*échantillons parentaux requis*)**Dépistage de porteur pour les juifs ashkénazes** Séquençage de *ASPA, ELP1, HEXA* (maladie de Canavan, dysautonomie familiale, maladie de Tay-Sachs)**Maladie de Canavan** Séquençage de *ASPA***Syndrome familial avec prédisposition aux cancers** Panel syndrome de prédisposition au cancer héréditaire Séquençage d'un seul gène de prédisposition au cancer – Spécifier: (*Génétique Médicale seulement*)**Fibrose kystique et maladies liées à CFTR** Séquençage de *CFTR***Dysautonomie familiale** Séquençage de *ELP1***Beta-hémoglobinopathies**Phénotype: HbS HbC HbE Autre:
β-thalassémie: Majeure Intermédiaire Trait/Mineure Séquençage de *HBB***Dyslipidémie héréditaire** Génotypage de *APOE* (dysbétalipoprotéinémie) Séquençage de *LDLR, APOB, PCSK9* (hypercholestérolémie familiale)**Hémochromatose héréditaire** Génotypage de *HFE***Déficit en hexosaminidase A (maladie de Tay-Sachs)** Séquence de *HEXA***Dysplasie ectodermique hidrotique (syndrome de Clouston)** Séquençage de *GJB6***Maladie de Huntington** Expansion de répétitions de *HTT***Infertilité masculine** Microdélétion du chromosome Y**Déficit en MCAD** Séquençage de *ACADM***Acidémie méthylmalonique** Séquençage de *MMACHC***Surdité non syndromique** Panel DFNB1 (séquençage de *GJB2, GJB6*)**Déficit en PAH:** PKU Hyperphénylalaninémie Séquençage de *PAH***Pharmacogénétique** Génotypage de *DPYD***Aneuploïdie postnatale** QF-PCR (chromosomes 13, 18, 21, X, Y)**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)*