

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 confluent

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

☐ CVS cultivées: 2 flacons T25 confluent

☐ Tissu – Spécifier:

☐ Autre – Spécifier:

Voir répertoire pour les spécificités liées à l'analyse demandée:

<https://cusc.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 #:

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 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 ou fiche d'information (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).****Acidémie méthylmalonique**☐ Séquençage de *MMACHC***Aneuploïdie postnatale**☐ QF-PCR (chromosomes 13, 18, 21, X, Y)**Beta-hémoglobinopathies**Phénotype: ☐ HbS ☐ HbC ☐ HbE ☐ Autre:
β-thalassémie: ☐ Majeure ☐ Intermédiaire ☐ Trait/Mineure☐ 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***Surdit  non syndromique**☐ Panel DFNB1 (s quen age *GJB2*, *GJB6*)***Syndrome d'Angelman / Prader-Willi: ☐ Angelman ☐ Prader-Willi**☐ M thylation et analyse de d l tions/duplications☐ Disomie uniparentale 15 ( chantillons parentaux requis)**Syndrome familial avec pr disposition aux cancers**☐ Panel syndrome de pr disposition au cancer h r ditaire*☐ S quen age d'un seul g ne de pr disposition au cancer – Sp cifier:

(G n tique M dicale seulement)

Pour le CUSM (Glen) seulement☐ Banque ADN (G n tique M dicale seulement)☐ Banque ARN (G n tique M dicale seulement)☐ Analyse de microsatellites (STR):☐ Contamination maternelle ( chantillon maternel requis)☐ Test de zygosit ☐ Test de concordance d' chantillons☐ Autre test – Sp cifier:

(SVP contacter le laboratoire pour information)

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