

DEMANDE D'ANALYSE - GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE

Laboratoire Central de Diagnostic Moléculaire (CLIA #99D1042152)
OPTILAB-CUSM Génétique
1001 boul. Décarie, E05.5051
Montréal, QC, H4A 3J1, Canada
Tel: 514-934-1934 x23383 / x23298 Fax: 514-843-1661

Médecin prescripteur:

Nom, Prénom:*

Permis #:* Institution:*

Adresse:*

e-mail address:*

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

ADN: min 10 ug – Source:

Liquide amniotique: min 10 mL

Amniocytes cultivés : 2 flacons T25 confluents

Prélèvement des villosités chorales (CVS): min 10 mg

CVS cultivées: 2 flacons T25 confluents

Tissu – Spécifier:

Autre – Spécifier:

SVP consulter notre répertoire pour les spécificités de l'analyse demandée: <https://cusm.ca/laboratoires-biologie-medicale>

Réservé au laboratoire:

Date – heure de réception:

/ /

h min

ETIQUETTE DE L'ECHANTILLON 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:*

Confirmation du diagnostic (*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:*

Échantillon étiqueté avec au moins deux identifiants*

Formulaire de demande d'analyse (*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).***Syndrome d'Angelman / Prader-Willi**Phénotype: Angelman Prader-Willi Méthylation et analyse de délétions/duplications Disomie uniparentale 15 (échantillons parentaux requis)**Dépistage de porteur pour les juifs ashkénazes** Variations récurrentes de *HEXA*, *ASPA*, *IKBKAP* (maladie de Tay-Sachs, maladie de Canavan, dysautonomie familiale) Variation(s) familiale(s) connue(s)**Fibrose kystique et maladies liées à *CFTR*** Séquençage de *CFTR* Variation(s) familiale(s) connue(s)**Beta-hémoglobinopathies**Phénotype: HbS HbC HbE Autre: _____β-thalassémie: Majeure Intermédiaire Trait/Mineure Séquençage de *HBB* (résultats hématologiques requis) Variation(s) familiale(s) connue(s)**Cancer du sein et de l'ovaire héréditaire** Variations juives ashkénazes de *BRCA1*, *BRCA2* Variation(s) familiale(s) connue(s)**Déficit en hexosaminidase A (maladie de Tay-Sachs)** Séquence de *HEXA* (résultats enzymatiques requis) Variation(s) familiale(s) connue(s)**Dysplasie ectodermique hidrotique (syndrome de Clouston)** Séquençage de *GJB6* Variation(s) familiale(s) connue(s)**Maladie de Huntington** Expansion de triplets nucléotidiques de *HTT**Pour les confirmations du diagnostic clinique, SVP fournir les informations cliniques et l'histoire familiale. Pour les tests prédictifs, les patients doivent être référés par un service offrant du conseil génétique.***Infertilité masculine** Microdélétions du chromosome Y**Déficit en MCAD** Variation récurrente de *ACADM* (c.997A>G, p.Lys333Glu) Variation(s) familiale(s) connue(s)**Acidémie méthylmalonique** Séquençage de *MMACHC* Variation(s) familiale(s) connue(s) (gènes *MMACHC*, *LMBRD1*, *MMAA*, *MMAB*, *MCEE*, *CD320* et *MUT*)**Surdité** Séquençage de *GJB2*, délétions récurrentes de *GJB6* Variation(s) familiale(s) connue(s)**Déficit en PAH**Phénotype: PKU Hyperphénylalaninémie Séquençage de *PAH* Variation(s) familiale(s) connue(s)**Pharmacogénétique** Génotypage de *DPYD* (4 variations récurrentes) Variation(s) familiale(s) connue(s)**Pour le CUSM (Glen) seulement** Banque ADN (*Génétique Médicale seulement*) Banque ARN (*Génétique Médicale seulement*) Analyse de microsatellites: Contamination maternelle (échantillon maternel requis) Test de zygosity Test de concordance d'échantillons Autre test – Spécifier: _____*(SVP appeler le laboratoire pour information)*