

LOCALISATION

PRÉLÉVEUR

DATE PRÉL. : / / HEURE : :

NOM ET PRÉNOM LISIBLES

RAMQ

DOSSIER

SITE

N° CHAMBRE/CIVIÈRE

DATE DE NAISSANCE

AA/MM/JJ

SEXE M F

PRÉSCRIPTEUR

NOM ET PRÉNOM COMPLETS

NO DE PERMIS

TRANSMISSION DU RÉSULTAT (NOM DE LA CLINIQUE)

DATE

SIGNATURE

NOM

PRÉNOM

NOM DE LA MÈRE

ADRESSE

NO CIVIQUE/RUE

APT

CODE POSTAL

TÉLÉPHONE

MÉDECIN EN COPIE

NOM ET PRÉNOM COMPLETS

NO DE PERMIS

LOCALISATION (NOM DE LA CLINIQUE)

INDICATIONS SPÉCIALES

- URGENT**
- Analyse prénatale
- Grossesse _____ semaines Sexe du foetus M F Inconnu

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

Général

- Asymptomatique
- Crise métabolique
- Région d'origine (SLSJ et autres)

Reproduction

- Avortement spontané multiple
- Infertilité
- Hygroma kystique

Croissance

- Hypercroissance
- Macrocéphalie
- Microcéphalie
- Retard / petite taille
- RCIU
- Os longs courts

Développement physique / cognitif

- Déficience intellectuelle
- Retard de langage
- Retard développement
- Trouble d'apprentissage
- TSA

Craniofacial

- Agénésie du corps calleux
- Atrophie optique
- Fente labio-palatine et faciale
- Malformation cérébrale
- Ptose
- Rétinite pigmentaire
- Absence os nasal
- Ventriculomégalie

Neurologie

- Ataxie
- Convulsions
- Fatigabilité
- Hypotonie
- Polyneuropathie

Cardiologie

- Arythmie
- Cardiomyopathie
- Malformation

Peau

- Hyper/hypopigmentation
- Ichthyoses
- Taches café-au-lait

Gastro-intestinale

- Insuffisance hépatique
- Malformation
- Intestin hyperéchogène

Génito-urinaire

- Ambiguïté génitale
- Cryptorchidies / hypospadias
- Malformation rénale / polykystose

Squelette et tissus conjonctif

- Contracture
- Dysmorphie
- Hyperlaxité
- Scoliose

Cancer

- _____

Histoire familiale ou autre, spécifier :

GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE

Spécimen Villosité choriale Liquide amniotique Sang ADN Autre, spécifier : _____

- TYRO** Tyrosinémie (FAH IVS12+5G>A)
- BGENQ** Fibrose kystique (CFTR séq.)
- BGENQ** ARSACS (SACS 6594ΔT, 5254C>T)
- BGENQ** Acidose lactique (LRPPRC A354V, C1277Xdel8)
- BGENQ** CDG type 1B (MPI R295H)
- PNACC** PNACC (SLC12A6 exons 11/18 séq.)
- BGENV** Mucopolidose type II (GNPTAB 3503_3504delITC)
- FKP1** Fibrose kystique (F508del, 621+1G>T et A455E)
- FKP1** Fibrose kystique (3199del6 et 711+1G>T)
- NSMH** Polyneuropathie (SLC12A6 2436ΔG)
- STEIN** Dystrophie de Steinert

- CMT1A** CMT (PMP22 del ou dup)
- CMT1X** CMT1X (GJB1 séquence)
- FRAXA** Syndrome du X-fragile
- HFE** Hémochromatose (HFE C282Y)

Variant familial

Cas index : _____

Gène(s) : _____

Laboratoire : _____

Gène(s) ou panel(s) de gènes :

- _____
- _____
- _____
- Extraction d'ADN**
- En attente de directives**
- Autres, spécifier :**

CYTOGÉNÉTIQUE

Spécimen Villosité choriale Liquide amniotique Sang Moelle Autre, spécifier : _____

- | | | |
|--|--|--|
| <input type="checkbox"/> CGH
Si prénatal : <input type="checkbox"/> Culture <input type="checkbox"/> Direct

<input type="checkbox"/> Suivi de CGH
Cas-index : _____

Dossier : _____

Lien de parenté : _____ | <input type="checkbox"/> CGENU Contamination maternelle
<input type="checkbox"/> CGENU Caryotype
<input type="checkbox"/> CGENU FISH Sonde : _____

<input type="checkbox"/> CGENU Dosage enzymatique : _____

<input type="checkbox"/> CGENU Disomie uniparentale
Chromosome : _____

<input type="checkbox"/> HOMOZ Zygote
<input type="checkbox"/> CGENU Fanconi | <input type="checkbox"/> CGENU Culture de tissus
Congélation
Mutation : _____

<input type="checkbox"/> CHIM Chimérisme
<input type="checkbox"/> Pré-greffe → <input type="checkbox"/> Donneur
<input type="checkbox"/> Receveur

<input type="checkbox"/> Post-greffe
Date de greffe : _____
<div style="text-align: right;">AAAA/MM/JJ</div> <input type="checkbox"/> Autres, spécifier : _____ |
|--|--|--|

- Recherche aneuploïdie :**
 QFPCR FISH express

BIOCHIMIE GÉNÉTIQUE

FAIT AU CHUS

- ACAML** Acides aminés (profil) **LCR**
- ACAMS** Acides aminés (profil) **sérique**
- ACAMU** Acides aminés (profil) **urinaire**
- ACMAL** Acide méthylmalonique **sérique**
- ACMAU** Acide méthylmalonique **urinaire**
- ACORL** Acides organiques **LCR**
- ACORU** Acides organiques **urinaire**
- AOROU** Acide orotique – uracil **urinaire**
- PIPAP** Acide pipécolique **sérique**
- PIPAU** Acide pipécolique **urinaire**
- ACARN** Acylcarnitines (profil) **sérique**
- ACGLU** Acylglycine **urinaire**
- ACGLC** Acide gras à très longue chaîne **sérique**
- GUACU** Créatine – Guanidinoacétate **urinaire**
- MPSU** Glycosaminoglycans (MPS) **urinaire**
- OLIGU** Oligosaccharides **urinaire**
- PUPYU** Purines – Pyrimidines **urinaire (profil)**
- CGENU** Stérols (profil) **liq. amniotique**
- 7DHCP** Stérols (profil) **plasmatique**
- SASE** Succinylacétone **sérique**
- SUCCU** Succinylacétone **urinaire**

FAIT À HSFA

- BTDSE** Biotinidase **sérique**
- BTDSS** Biotinidase **sang séché**
- GALAC** Gal + Galactose-1-phosphate **sang séché**
- PTSSS** Phenyl-Tyrosine-Succinylacétone **sang séché**
- PHETY** Phenylalanine – Tyrosine **sang séché**
- CGENU** Succinylacétone **liq. amniotique**
- SASS** Succinylacétone **sang séché**

AUTRES

- AFP** Alpha-foetoprotéine **sérique**
- CGENU** Alpha-foetoprotéine **liq. amniotique**
- CARNI** Carnitine Libre
- BGENQ** Enzymes lysosomales **sanguin**
Spécifier : _____
- CGENU** Enzymes lysosomales **liq. amniotique**
Spécifier : _____
- NTBC** Protocole NTBC
- BGENQ** CDG/CDT/Isofocalisation **sérique**
- Autres, spécifier :** _____

BIOCHIMIE ET HÉMATOLOGIE

- | | | | |
|--|---|---|---|
| <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> ACLAC Acide lactique <input type="checkbox"/> ACPYR Acide pyruvique <input type="checkbox"/> ACTPO Ac. Anti-TPO <input type="checkbox"/> ACURI Acide urique <input type="checkbox"/> ALB Albumine <input type="checkbox"/> ALT ALT <input type="checkbox"/> AMMON Ammoniaque <input type="checkbox"/> AST AST <input type="checkbox"/> BILI Bilirubine totale <input type="checkbox"/> BFER Bilan ferrique <input type="checkbox"/> CA Calcium <input type="checkbox"/> CAION Calcium ionisé | <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> CK Créatine kinase <input type="checkbox"/> CREA Créatinine <input type="checkbox"/> GANEO Gaz + ions <input type="checkbox"/> GAZC Gaz capillaire <input type="checkbox"/> GAZV Gaz veineux <input type="checkbox"/> GGT GGT <input type="checkbox"/> GLU Glucose <input type="checkbox"/> GLUJ Glucose à jeun <input type="checkbox"/> HCG B-HCG <input type="checkbox"/> HOMOC Homocystéine <input type="checkbox"/> IONS NA, K, Cl <input type="checkbox"/> LIPA Lipase | <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> MG Magnésium <input type="checkbox"/> PALC Phosphatase alcaline <input type="checkbox"/> PHOS Phosphore <input type="checkbox"/> PROT Protéine <input type="checkbox"/> T4L T4 libre <input type="checkbox"/> TSH TSH (algorithme) <input type="checkbox"/> UREE Urée <input type="checkbox"/> VB12 Vitamine B12 <input type="checkbox"/> VITA Vitamine A <input type="checkbox"/> VITD Vitamine D <input type="checkbox"/> VITE Vitamine E | <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> FSC Formule sanguine complète <input type="checkbox"/> COA Coagulogramme <input type="checkbox"/> TQ Temps de Quick (INR) <input type="checkbox"/> TCA Temps de céphaline activée <input type="checkbox"/> ELEHB Électrophorèse de l'Hb |
|--|---|---|---|

AUTRES