Effacer

# REQUÊTE D'ANALYSES DE GÉNÉTIQUE – CYTOGÉNÉTIQUE – BIOCHIMIE GÉNÉTIQUE

**PRÉLEVEUR**

Date prélèvement ____ / ____ / ____ Heure ____

Nom complet ____

Lieu du prélèvement ____

**PRESCRIPTEUR**

Nom et prénom ____ Numéro de pratique (Ordre) ____

Nom de la clinique ____ ID clinique SIL-P ____

MD en copie (nom et prénom) ____ Numéro de pratique (Ordre) ____

**USAGER**

Nom et prénom ____

Date de naissance ____ / ____ / ____ Sexe M☐ F☐

Numéro d'assurance maladie (RAMQ) ou autre numéro étatique ____

| | | | |
|---|---|---|---|
| **INDICATIONS** | ☐ URGENT | ☐ Analyse prénatale | ☐ Grossesse ____ semaines<br>Sexe fœtus<br>☐ M ☐ F ☐ Inconnu |

## SECTION OBLIGATOIRE À COMPLÉTER POUR TOUTE DEMANDE D'ANALYSE

**RENSEIGNEMENTS CLINIQUES**

**Général**
- ☐ ASYMPTOMATIQUE
- ☐ Région d'origine (SLSJ et autres)
- ☐ Suspicion maladie métabolique et mitochondriale

**Reproduction**
- ☐ Avortements spontanés multiples
- ☐ Infertilité

**Croissance**
- ☐ Surcroissance
- ☐ Macrocéphalie
- ☐ Microcéphalie
- ☐ Retard / petite taille
- ☐ RCIU

**Développement physique/cognitif**
- ☐ Déficience intellectuelle
- ☐ Retard de langage
- ☐ Retard développement
- ☐ Troubles d'apprentissage
- ☐ TSA

**Craniofacial**
- ☐ Fente labio-palatine
- ☐ Absence os nasal

**Peau**
- ☐ Hyper/hypopigmentation
- ☐ Taches café-au-lait
- ☐ Hémangiome

**Greffe**
- ☐ Greffe de moelle osseuse

**Neurologie**
- ☐ Ataxie
- ☐ Convulsions
- ☐ Myopathie
- ☐ Hypotonie
- ☐ Polyneuropathie
- ☐ Malformations cérébrales

**Cardiologie**
- ☐ Arythmie
- ☐ Cardiomyopathie
- ☐ Malformations

**ORL/Ophtalmo**
- ☐ Surdité
- ☐ Dystrophie rétinienne
- ☐ Rétinite pigmentaire

**Gastro-intest/Génito-urinaire**
- ☐ Intestins hyperéchogènes
- ☐ Ambiguité génitale
- ☐ Cryptorchidies / hypospadias
- ☐ Polykystose (hépatique)
- ☐ Polykystose (pancréatique)
- ☐ Malformations rénales

**Squelette et tissus conjonctifs**
- ☐ Contractures
- ☐ Dysmorphies
- ☐ Hyperlaxité
- ☐ Dysplasie squelettique
- ☐ Os longs courts

**Cancer**
- ☐ ____

Autres indications cliniques et histoire familiale : ____

## ANALYSES DE CYTOGÉNÉTIQUE

**Spécimen** : ☐ Villosités Choriales ☐ Liquide amniotique ☐ Sang ☐ Sang de cordon ☐ Tissu ____ ☐ Autre ____

**Fait au CHUL**

☐ **CGHCO** **CGH constitutionnelle (CGH postnatale)**

☐ **CGHPN** **CGH prénatale**
☐ Culture ☐ Direct

☐ **CGHCO** **Suivi de CGH**
☐ Par CGH ☐ Par FISH ☐ Par TAAN

Cas-index : ____
No dossier : ____
Lien de parenté : ____

**Fait au CHUL**

☐ **QFPCR** Recherche aneuploïdie
☐ **COQFP** Contamination maternelle

☐ **MSAT** Disomie uniparentale
Chromosome : ____

☐ **MSPAR** Disomie parentale
Cas-index : ____

☐ **ATTPM** Attente directive maternelle
☐ **ATTPM** Attente directive paternelle
☐ **HOMOZ** Zygotie

**Fait à HSFA**

☐ **IDPAT** Cellules en réserve

☐ **FNSG** FISH interphasique sang
☐ **FNLA** FISH interphasique liq. amniotique
☐ **FNVC** FISH interphasique villosités choriales
☐ **FNTI** FISH interphasique tissu
Sonde : ____

☐ **FISH express** (voir mnémonique FISH interphasique)

☐ **SGCAR** Caryotype sang
☐ **CARLA** Caryotype liquide amniotique
☐ **CARVC** Caryotype villosités choriales
☐ **TICAR** Caryotype tissu
☐ **DIACA** Cassures chromosomiques (Fanconi)

☐ **Autres** Spécifier : ____

Nom et prénom :_____ Numéro RAMQ ou autre : _____

## ANALYSES DE GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE

**Spécimen** : ☐ Vill. Choriales ☐ Liq. Amniotique ☐ Sang ☐ Sang de cordon ☐ Tissu _____ ☐ Brosse buccale ☐ ADN ☐ Autre _____

**FAIT À HSFA**

☐ **GSLSJ**
- ☐ Tyrosinémie (FAH c.1062+5G>A)
- ☐ Acidose lactique (LRPPRC c.1061C>T)
- ☐ ARSACS (SACS c.7504C>T, c.8844del)
- ☐ NSMH (SLC12A6 c.2436delG)
- ☐ Spectre de Zellweger (PEX1 c.2097_2098insT, PEX6 c.802_815del14)
- ☐ Mucolipidose Type II (GNPTAB c.3503_3504delTC)

☐ **DPYDG** Pour traitement fluoropyrimidines
☐ **STEIN** Dystrophie de Steinert de type 1
☐ **FRAXA** Syndrome du X-fragile
☐ **HFE**
- ☐ Hémochromatose C282Y (H63D si pertinent)
- ☐ C282Y + H63D
- ☐ H63D seulement

**Maladies lipidiques**
☐ **APOE** R158C, C112R
☐ **GRLDL** dél 15kb, dél 5kb, W66G, C646Y
☐ **GLPL** D9N, G188E, P207L

☐ Autre Spécifier :_____

**FAIT AU CHUL**

☐ **PMP22** CMT (PMP22 del ou dup)
☐ **CMT1X** CMT1X (GJB1 séq)
☐ **EXADN** Mise en banque d'ADN (extraction)

☐ **IDPAT Gène(s) ou panel(s) de gènes***
- ☐ Prénatal (HSFA)
- ☐ Postnatal (CHUL)

Spécifier :_____
_____
☐ En trio
mère: _____
père : _____

☐ **Variant familial***
Cas index : _____

Gène(s) : _____

Laboratoire : _____

**FAIT À L'EXTÉRIEUR**

☐ **XMGFK** Fibrose kystique (CFTR séq et del/dup)* (CUSM)
☐ **XAMYS** Amyotrophie spinale SMN1-2* (Ste-Justine)
☐ **XDMDB** Dystrophie musculaire Duchenne* (Ste-Justine)

***Attention! Document supplémentaire à compléter pour les analyses avec une étoile**

## ANALYSES DE BIOCHIMIE GÉNÉTIQUE

**FAIT AU CHUS**

☐ **ACAML** Acides aminés (profil) **LCR**
☐ **ACAMP** Acides aminés (profil) **sériques**
☐ **ACAMU** Acides aminés (profil) **urinaires**
☐ **ACMEG** Acide méthylmalonique **sérique**
☐ **ACMEO** Acide méthylmalonique **urinaire**
☐ **ACORG** Acides organiques **urinaires**
☐ **ACUG** Acide orotique - uracil **urinaire**
☐ **ACPIG** Acide pipécolique sérique
☐ **ACPUG** Acide pipécolique **urinaire**
☐ **CARAG** Acylcarnitines (profil) **sériques**
☐ **ACYGU** Acylglycine **urinaire**
☐ **AGRG** AGTLC **sériques**
☐ **GUAG** Créatine - Guanidinoacétate **urinaires**
☐ **GLAMG** Glycosaminoglycans (MPS) **urinaires**
☐ **OLIGG** Oligosaccharides **urinaires**
☐ **PUPYU** Purines - Pyrimidines **urinaires (profil)**
☐ **STLAG** Stérols (profil) **liq. amniotique**
☐ **STEG** Stérols (profil) **plasmatiques**
☐ **SUCIG** Succinylacétone **sérique**
☐ **SUURG** Succinylacétone **urinaire**

**FAIT À HSFA**

☐ **BTDSS** Biotinidase **sang séché**
☐ **GALTO** Galactose total **sang séché**
☐ **SASS** Phényl-Tyrosine-Succinylacétone **sang séché**
☐ **PHETY** Phénylalanine - Tyrosine **sang séché**
☐ **IDPAT*** Succinylacétone **Liq. amniotique**

**FAIT AU CHUL**

☐ **AFP** Alpha-foetoprotéine **sérique (grossesse)**

**FAIT À HEJ**

☐ **AFPBI** Alpha-foetoprotéine **liquide biologique**

**AUTRES**

☐ **AFPAM*** Alpha-foetoprotéine **liq. amniotique**
☐ **XCLEA** Carnitine totale, libre, estérifiée (Ste-Justine)
☐ **XNTBC** Dosage NTBC (Ste-Justine)
☐ **XTRCD** CDG/CDT/Isofocalisation **sérique** (CUSM)

☐ **Voir Gustav** Enzymes lysosomales ☐ sanguin ☐ liq. Amniotique (Ste-Justine)
Spécifier : _____
Pour le code SIL-P, se référer au manuel de prélèvement

☐ **IDPAT** **Autres** Spécifier :_____