

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
			Sexe fœtus ☐ M ☐ F ☐ Inconnu

SECTION OBLIGATOIRE À COMPLÉTER POUR TOUTE DEMANDE D'ANALYSE

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

Général

- ☐ ASYMPTOMATIQUE
☐ Région d'origine (SLS) 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

Grefe

- ☐ Greffe de moelle osseuse

Neurologie

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

Cardiologie

- ☐ Arythmie
☐ Cardiomyopathie
☐ Malformations

ORL/Ophthlmo

- ☐ Surdit 
☐ Dystrophie r tinienne
☐ R tinite pigmentaire

Gastro-intest/G nito-urinaire

- ☐ Intestins hyper chog nes
☐ Ambigu t  g nitale
☐ Cryptorchidies / hypospadias
☐ Polykystose (h patique)
☐ Polykystose (pancr atique)
☐ Malformations r nales

Squelette et tissus conjonctifs

- ☐ Contractures
☐ Dysmorphies
☐ Hyperlaxit 
☐ Dysplasie squelettique
☐ Os longs courts

Cancer

- ☐ _____

Autres indications cliniques et histoire familiale : _____

ANALYSES DE CYTOG N TIQUE

Sp cimen : ☐ Villosit s Chorales ☐ Liquide amniotique ☐ Sang ☐ Sang de cordon ☐ Tissu _____ ☐ Autre _____

Fait au CHUL

- ☐ CGHCO CGH constitutionnelle
 (CGH postnatale)

☐ CGHPN CGH pr natale

☐ Culture ☐ Direct

☐ CGHCO Suivi de CGH

☐ Par CGH ☐ Par FISH ☐ Par TAAN

Cas-index : _____

No dossier : _____

Lien de parent  : _____

Fait au CHUL

- ☐ QFPCR Recherche aneuplo die
☐ COQFP Contamination maternelle
☐ MSAT Disomie uniparentale
 Chromosome : _____

- ☐ MSPAR Disomie parentale
 Cas-index : _____

- ☐ ATTPM Attente directive maternelle
☐ ATTPM Attente directive paternelle
☐ HOMOZ Zygote

Fait   HSFA

- ☐ IDPAT Cellules en r serve
☐ FNSG FISH interphasique sang
☐ FNLA FISH interphasique liq. amniotique
☐ FNVC FISH interphasique villosit s chorales
☐ FNTI FISH interphasique tissu
 Sonde : _____
☐ FISH express (voir mn monique FISH interphasique)

- ☐ SGCAR Caryotype sang
☐ CARLA Caryotype liquide amniotique
☐ CARVC Caryotype villosit s chorales
☐ TICAR Caryotype tissu
☐ DIACA Cassures chromosomiques (Fanconi)

☐ Autres Sp cifier : _____

Nom et prénom : _____

Numéro RAMQ ou autre : _____

ANALYSES DE GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE

Spécimen : ☐ Vill. Chorales ☐ 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)
 - ☐ Mucopolidose 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
- ☐ **GRIDL** 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)
- ☐ **XDMD** 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 : _____