

## Résultats du test génétique

### Laboratoire du test génétique

Si le rapport de test génétique est disponible, scanner et inclure le rapport complet au dossier.

Un examen génétique a-t-il été effectué?  Oui  
 Non

Quel est l'établissement dans lequel les spécimens tissulaires ont été analysés :

Hôpital général de Toronto (Toronto, Ontario)  Autre (préciser) : \_\_\_\_\_

Année que le test génétique a été effectué : \_\_\_\_\_

Les échantillons ont-ils été conservés dans le laboratoire?  Oui  Non

### Recherche de gènes et de mutations/variations - Rapport 1

Selon l'interprétation la plus récente de l'association mutation-maladie, cette mutation est associée à:

- Hyperthermie maligne (HM)
- Myopathie congénitale à cores centraux (MCCC)
- Probablement pathologique et associée à la susceptibilité à l'hyperthermie maligne (MHS) ou à la MCCC
- Variant de signification incertaine (VSI)
- Polymorphisme (bénin)

Nom du gène :  RYR1  CACNA1S  STAC3  Autre (préciser) : \_\_\_\_\_

Symbole du gène : \_\_\_\_\_ (réf. OMIM, ex : RYR1,ARG2458HIS)

Numéro de l'exon : \_\_\_\_\_ (ex: p2458Arg>His)

Changement nucléotide : \_\_\_\_\_ (ex : c.488G> T)

### Recherche de gènes et de mutations/variations - Rapport 2

Selon l'interprétation la plus récente de l'association mutation-maladie, cette mutation est associée à:

- Hyperthermie maligne (HM)
- Myopathie congénitale à cores centraux (MCCC)
- Probablement pathologique et associée à la susceptibilité à l'hyperthermie maligne (MHS) ou à la MCCC
- Variant de signification incertaine (VSI)
- Polymorphisme (bénin)

Nom du gène :  RYR1  CACNA1S  STAC3  Autre (préciser) : \_\_\_\_\_

Symbole du gène : \_\_\_\_\_ (réf. OMIM, ex : RYR1,ARG2458HIS)

Numéro de l'exon : \_\_\_\_\_ (ex: p2458Arg>His)

Changement nucléotide : \_\_\_\_\_ (ex : c.488G> T)

## Recherche de gènes et de mutations/variations - Rapport 3

Selon l'interprétation la plus récente de l'association mutation-maladie, cette mutation est associée à:

- Hyperthermie maligne (HM)
- Myopathie congénitale à cores centraux (MCCC)
- Probablement pathologique et associée à la susceptibilité à l'hyperthermie maligne (MHS) ou à la MCCC
- Variant de signification incertaine (VSI)
- Polymorphisme (bénin)

Nom du gène :  RYR1  CACNA1S  STAC3  Autre (préciser) : \_\_\_\_\_

Symbole du gène : \_\_\_\_\_ (réf. OMIM, ex : RYR1,ARG2458HIS)

Numéro de l'exon : \_\_\_\_\_ (ex: p2458Arg>His)

Changement nucléotide : \_\_\_\_\_ (ex : c.488G> T)

### Autres mutations/variations génétiques:

Est-ce que d'autres variants de séquence GENE sont présents?  Oui  Non

Si oui, indiquer en suivant cet ordre : (Maladie associée, Nom du gène, Symbole du gène, Numéro de l'exon, Changement de l'acide aminé, Changement nucléotide)

---

Lister tous les autres variantes BÉNIGNES en suivant cet ordre : (Maladie associée, Nom du gène, Symbole du gène, Numéro de l'exon, Changement de l'acide aminé, Changement nucléotide)

---

---