

Analyses de laboratoire DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE - Génétique moléculaire

3175, Côte Sainte-Catherine, Montréal, QC, H3T 1C5, 514-345-4642

Prélèvement demandé: Date: _____ Heure _____ ou Heure de tournée: 7h 11h 14h 17h 20h 00h

Unité de Soins/Clinique : _____ MD/Requérant : _____ # Licence : _____ Prélèvement fait: Date: _____ Heure _____ Prélevé par: _____ Cocher obligatoirement la nature de l'échantillon et les analyses requises	Identification du patient Nom, Prénom: Sexe : F <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> # Dossier ou # Ass. maladie : Date de naissance : ou Plaquer carte d'identification :
---	---

Renseignements cliniques:

En demandant cette analyse, le médecin confirme avoir expliqué au (à la) patient(e) la nature du test demandé sur cette requête et ses bénéfices, limites et risques potentiels pour le (la) patient(e) et pour sa famille. Il (elle) confirme aussi avoir obtenu un consentement autorisant le test, de la part du (de la) patient(e) ou de son (sa) gardien(ne) légal(e).

NATURE DE L'ÉCHANTILLON

POST-NATAL

- Sang : 2-5 ml EDTA _____ (nbre) tube(s)
- Liquide biologique (source/mL): _____
- Tissu musculaire (30-50 mg) : _____
- Autre tissu (source / mg) : _____
- Fibroblaste en culture (1-2 x T23, 80% confluence)
- ADN purifiée ($\geq 3 \mu\text{g}$) : _____
(quantité, source, no labo)

PRE-NATAL (Nombre de semaines:)

- ADN ($\geq 1 \mu\text{g}$) : _____
(quantité, source, no labo)
- Liquide amniotique (minimum 10 mL):
- Amniocytes (2 X T25 - 80% confluence)
- Villosités chorales (CVS) en culture (2 X T25 - 80% confluence)
- Villosités chorales (CVS, minimum 10 mg)

* Une analyse de contamination foeto-maternelle est fortement recommandée pour tout analyse prénatale.

BUT DU TEST DEMANDÉ

- Diagnostic (patient symptomatique)
- Confirmation de dépistage néonatal (PQDNS)
- Recherche de l'état de porteur
- Dépistage populationnelle
- Test prédictif
- Diagnostic prénatal (veuillez aviser le laboratoire à l'avance). Notez que le diagnostic prénatal et l'exclusion de la contamination foeto-maternelle requièrent un échantillon de sang de la mère.
- Pour analyse ultérieure

INFORMATIONS FAMILIALES

- Nom du cas index : _____
- Relation avec le cas index : _____
- Autre échantillon envoyé pour cette famille : _____
- Numéro de famille : _____

ARBRE GÉNÉALOGIQUE

Inclure un pedigree de la famille et les informations cliniques pertinentes

RÉCEPTION DES ÉCHANTILLONS

Laboratoire Central
CHU Sainte-Justine
Étage 2, bloc 9
3175, Côte Sainte-Catherine
Montréal (Québec) H3T 1C5
Téléphone : 514-345-4642 Fax : 514-345-2339

Prélèvement demandé: Date: _____ Heure _____ ou Heure de tournée: 7h 11h 14h 17h 20h 00h

Unité de Soins/Clinique : _____

MD/Requérant : _____ # Licence : _____

Prélèvement fait: Date: _____ Heure _____

Prélevé par: _____

Cocher obligatoirement la nature de l'échantillon et les analyses requises

Identification du patient

Nom, Prénom: _____

Sexe : F M

Dossier ou # Ass. maladie : _____

Date de naissance : _____

ou

Plaquer carte d'identification : _____

ANALYSES

 Achondroplasie-Hypochondroplasie (FGFR3) ACHH
(Panel de mutation fréquente)¹
 ADN mitochondrial : ADN M1
 Séquençage et détection des délétions
 Variation spécifique : _____
(nomenclature HGVS)

 Amyotrophie spinale (dél/dup exon7-SMN1)² ASQT
 Nombre de copies SMN2³
 Ataxie de Friedreich (Expansion GAA intron 1 FXN) FRIE2

 Cirrhose infantile amérindienne (UTP4) RMCNA
(CIRH1A): p.R565W

 Craniostynostoses:
 Syndrome d'Apert (FGFR2:p.P253R et p.S252W) RMFG2
 Syndrome de Muenke (FGFR3:p.P250R) RMFG3

 Dysplasie thanatophore de type I et II (FGFR3) TD12
(Panel de mutation fréquente)¹
 Dystrophie musculaire de Duchenne/Becker (DMD)² DMD
(délétion/duplication)

 Expansion CGG dans FMR1 FRAG1
 Syndrome de X fragile (FRAXA)
 Insuffisance ovarienne précoce (IOP)
 Syndrome de tremblement/ataxie associé à l'X fragile (FXTAS)

 Hypercholestérolémie familiale, LDLR :
 Délétions de 15Kb et de 5Kb HFDEL
 Panel de mutations fréquentes¹ HFMUT
 Variation spécifique LDLR : _____ BMSSA
(nomenclature HGVS)

 Lipoprotéine lipase (LPL): p.P234L et p.G215E) RMLPL
(historiquement : p.P207L et p.G188E)

 Mucopolidose II (GNPTAB: c.3503_3504delTC) GNPTA

 Analyse variation familiale BMSSA
 Veuillez joindre le rapport d'analyse d'un membre de la famille atteint/porteur pour toute recherche de mutation familiale non préalablement testée au laboratoire et inclure un échantillon d'un membre de la famille chez qui la variation a été identifiée (un contrôle familial positif)

Nom du cas index : _____

Lien de parenté avec le cas index : _____

Gène (nomenclature HGVS) : _____

Variation (nomenclature HGVS) : _____

 Contamination foeto maternelle : _____ VCFM5
(préciser l'indication)

 Autre(s) analyse(s) : _____

 Syndrome HHH (SLC25A15: p.Phe188del) RMHHH

 Syndrome de Rett (MECP2) : RETT

 Séquençage des exons codants

 Délétion/Duplication²
 Variation spécifique : _____
(nomenclature HGVS)

 Tyrosinémie type I : FAH

 Séquençage du gène FAH

 Variation spécifique (FAH) : _____
(nomenclature HGVS)

Dépistage populationnel

 Pathologies Cries:

 Encéphalite Crie (TREX1: p.R164X) CREE2

 Leucoencéphalopathie Crie (ELF2B5: p.R195H) CREL2

 Trouble de la glycosylation CDG1b (MPI:p.R295H) RMMPI

 Quatre maladies récessives (Saguenay-Lac-Saint-Jean)

 COX-SLSJ (LRPPRC): c.1061C>A (p.A345V)

 Tyrosinémie 1 (FAH): c.1062+5G>A (IVS12+5G>A)

 NSM/ACC (SLS12A6): c.2436delG (p.T813Pfs)

 ARSACS (SACS):

 c.8844delT (p.I2949fs) (historiquement : 6594delT)

 c.7504C>T (p.R2502Ter) (historiquement : 5254C>T)

Panels séquençage nouvelle génération (SNG) - RQDM*

 Panel Noonan/Rasopathies NOONA

 Panel maladies mitochondriales (nucléaire) MINUC

 Maladies musculaires (myopathies)

 Panel myopathies (maladie musculaire global) MANUS

 Panel dystrophie musculaire DYMUS

 Panel hyperthermie maligne HYPMA

 Panel myasthémies congénitales MYAST

 Panel Rhabdomyolyse BMRHA

 Panel déficience intellectuelle (DI)/RGD DINTE

Trio (proband/mère/père)

Commentaire(s) : _____

 Autres analyses SNG : _____

Liste de contrôle pour les prescripteurs et centres de prélèvement

 Sont incluses les informations en lien avec l'indication de l'analyse et la présentation clinique.

 Formulaire d'informations cliniques complémentaires pour les séquençages SNG*.

 Formulaire de consentement pour les séquençages SNG*
(disponible au www.chusj.org/fr/Labotest).

- Les requêtes incomplètes, provenant de prescripteurs non autorisés et les échantillons inadéquats (ex. hémolysés, mal identifiés) seront jugés non-conformes et seront rejetés.

- Pour les conditions d'envoi, veuillez vous référer au site web pour les détails de chaque test://www.chusj.org/fr/Labotest

* Il est de la responsabilité du prescripteur de vérifier préalablement la disponibilité de l'analyse.

1. Veuillez vous référer au site web pour le détail des mutations testées: <https://www.chusj.org/fr/Labotest>.

2. Cette analyse nécessite un échantillon de sang frais.

3. Le nombre de copies d'exon-7 de SMN2 est fourni seulement pour les individus atteints.



Identification du patient

Nom, Prénom :

Sexe : F M

Dossier ou # Ass. maladie :

Date de naissance :

ou

Plaquer carte

INFORMATIONS CLINIQUES PANEL RASOPATHIES

Contexte prénatal (Cette analyse est réservée aux médecins généticiens) Code saisie SoftLab: NOONA (ou BMNOO)
Code source SoftPath: BMNOO

Analyses déjà effectuées :

QfPCR : OUI Résultat : _____ Non

Micropuce : OUI Résultat : _____ Non

Autre(s) : _____

Signes cliniques :

Hygroma kystique Épanchements pleuraux/Ascite

CN ≥ 6mm Oedème mains/pieds

Hydrops foetalis

Cardiopathie suggestive (CMH, dysplasie valvulaire, sténose pulmonaire)

CN entre 3.5 et 5.9mm avec autre signe suggestif; lequel : _____

Autre information clinique pertinente : _____

Contexte postnatal (Cette analyse est réservée aux médecins généticiens et aux cardiologues pédiatriques)

Analyses déjà effectuées :

QfPCR : OUI Résultat : _____ Non

Micropuce : OUI Résultat : _____ Non

Autre(s) : _____

Signes cliniques :

Signes dysmorphiques évocateurs ; lesquels : _____

Cardiopathie évocatrice (sténose pulmonaire, dysplasie valvulaire, CMH)

Dysplasie lymphatique

Retard de croissance

Leucémie aigüe et/ou un syndrome myéoprolifératif

Autre information clinique pertinente : _____

CONSENTEMENT – Test génétique Prénatal

Je consens au(x) test(s) génétique(s) pour (condition/nom du ou des tests) : _____, afin d'identifier la ou les causes génétiques potentiellement liées à la condition de mon fœtus. Le présent consentement ne remplace pas un conseil génétique, qui me sera fourni par un professionnel de la santé. Certaines des informations qui suivent pourraient ne pas s'appliquer à ma situation. Le professionnel de la santé qui obtient mon consentement me le spécifiera (sera cochée si cela est applicable à votre situation :).

Je comprends les informations suivantes :

- Le ou les tests seront faits sur un échantillon biologique (amniocytes ; villosités chorales ; autre _____).
- J'ai été informée des effets prévisibles, des risques et des limites associés à une procédure invasive, en particulier du risque de perdre la grossesse.
- Rarement, un autre prélèvement doit être fait parce que l'échantillon prélevé ne contient pas assez de cellules ou qu'il a été contaminé par les cellules de la mère.
- Les professionnels de la santé impliqués à la réalisation du ou des tests pourraient utiliser les informations médicales fournies par le médecin prescripteur à partir de mon dossier médical (incluant mes antécédents familiaux) et/ou de mon Dossier santé Québec pour aider à l'interprétation des résultats.
- Je serai informée des résultats liés à l'état de santé du fœtus et ils seront consignés dans mon dossier médical (mère biologique).
- Si un test est proposé par panel de gènes (plusieurs gènes) ou exome (analyse partielle du génome), il est recommandé que les échantillons de sang prélevés chez la mère et le père biologiques du fœtus soient fournis au laboratoire. Le résultat du test d'ADN du fœtus comparé aux données des parents permet de faciliter l'interprétation des résultats. Aucun rapport ne sera produit au nom de l'un ou des deux parents.
- Le ou les tests peuvent donner plusieurs types de résultats :
 - Aucun changement génétique en lien avec la condition du fœtus. Cela n'élimine pas complètement la possibilité d'une cause génétique, car cette cause pourrait ne pas être détectable par la méthode utilisée.
 - Présence d'un ou de plusieurs changements génétiques expliquant la condition du fœtus.
 - Présence d'un ou de plusieurs changements génétiques de signification incertaine. Ces changements de signification incertaine ne sont pas rapportés automatiquement pour une analyse génétique chez un fœtus. Ces changements ne seront rapportés que très rarement, s'ils sont fortement suspectés être en lien avec la cause de la condition recherchée. Les implications des résultats du test sur la santé peuvent demeurer difficiles à établir.
- Les résultats associés à un statut de porteur de maladies récessives sans lien avec la condition recherchée ne seront pas rapportés.

Nom : Cliquez ici pour entrer du texte. Prénom : Cliquez ici pour entrer du texte. Numéro dossier : Cliquez ici pour entrer du texte.

- Certains résultats chez le fœtus pourraient révéler des risques présents/futurs pour sa santé, la mienne ou celle du père biologique. La Loi sur la non-discrimination génétique (L.C. 2017, chapitre 3) est une loi canadienne qui encadre l'utilisation des résultats génétiques dans le cadre de contrats (ex. : emploi, assurances, etc.). Cette loi interdit à quiconque d'obtenir l'accès aux résultats de tests génétiques avant d'établir un tel contrat. Les autres informations du dossier médical, incluant l'histoire familiale, sont confidentielles mais ne sont pas spécifiquement protégées par cette loi.
- Ce ou ces tests pourraient, dans de rares cas, détecter l'absence de lien génétique entre le fœtus et certains membres de la famille. De tels résultats pourraient être abordés avec moi seulement s'ils ont un impact pour mes soins, les soins du fœtus ou ceux de ma famille. Dans tous les cas, ils ne seront pas spécifiquement mentionnés dans le rapport émis par le laboratoire.
- Une fois le ou les tests effectués, l'échantillon sera conservé au laboratoire médical québécois qui a fait le test pour la période déterminée par les directives en vigueur.
- Si des membres de la famille biologique du fœtus sont testés pour la même condition (ex. : dépistage familial), les résultats du ou des tests et/ou les informations médicales associées pourraient être utilisés pour aider à l'interprétation de leurs résultats.
 Oui, j'accepte. Non, je refuse.

La communication des découvertes fortuites

Dans de rares cas, le test pourrait identifier par hasard, des changements génétiques sans lien avec la condition pour laquelle le ou les tests ont été demandés, mais pouvant avoir un impact sur la santé du fœtus (découvertes fortuites). Le laboratoire ne cherchera pas activement ces changements génétiques; c'est-à-dire que même si aucune découverte fortuite n'est rapportée avec les résultats du fœtus, il reste possible qu'il soit atteint d'une condition génétique non identifiée.

Toute découverte fortuite qui aurait des impacts significatifs sur la santé du fœtus, de l'enfance à l'adolescence, me sera rapportée.

Partage des données pour des activités d'amélioration et d'assurance de la qualité des soins

Partage de données codées : Les résultats du ou des tests génétiques, le diagnostic du fœtus et d'autres informations médicales (vos « données cliniques ») seront partagés, sous une forme codée, ne permettant pas de vous identifier au sein de bases de données du Réseau québécois de diagnostic moléculaire et d'un réseau canadien équivalent. Ces bases de données répondent à des standards élevés de sécurité et de confidentialité. Ce partage de données vise à aider les médecins et les laboratoires à interpréter les résultats des tests génétiques et à réaliser des activités d'assurance et d'amélioration de la qualité des soins. Seuls les professionnels du laboratoire où l'analyse a été effectuée pourront faire le lien entre le fœtus et le code attribué à ses données.

Partage de données anonymisées : Pour les mêmes raisons que celles décrites ci-dessus, vos données cliniques seront aussi anonymisées (c'est-à-dire que les informations permettant de vous identifier directement seront supprimées de manière permanente) avant d'être soumises à des bases de données publiques nationales ou internationales.

Prise de contact à des fins de recherche

Je pourrais être invitée à participer à des projets de recherche approuvés par un comité d'éthique de la recherche en lien avec le(les) test(s) mentionné(s) ci-dessus et pour lesquels mon fœtus pourrait être éligible.

Oui, j'accepte. Non, je refuse.

Je confirme que le professionnel de la santé m'a donné les explications nécessaires et qu'il a répondu à mes questions, de façon à ce que je puisse donner un consentement éclairé.

Nom de la femme enceinte : _____

Signature (incluant le mineur âgé de 14 ans et plus ou le représentant légal) : _____

Date (AAAA/MM/JJ) : _____

Nom de la personne qui obtient le consentement : _____

Signature de la personne qui obtient le consentement : _____

Date (AAAA/MM/JJ) : _____

Nom : Cliquez ici pour entrer du texte. Prénom : Cliquez ici pour entrer du texte. Numéro dossier : Cliquez ici pour entrer du texte.

POUR ANALYSE EN TRIO SEULEMENT :

Nom : _____

Signature : _____

Date (AAAA/MM/JJ) : _____

Lien biologique : mère ; père ; autre : _____

Numéro d'assurance maladie (RAMQ) : _____

En cas de découverte fortuite trouvée chez le fœtus,

j'accepte qu'on me communique la présence ou l'absence de cette découverte fortuite pour moi-même.

je refuse qu'on me communique la présence ou l'absence de cette découverte fortuite pour moi-même.

Nom : _____

Signature : _____

Date (AAAA/MM/JJ) : _____

Lien biologique : mère ; père ; autre : _____

Numéro d'assurance maladie (RAMQ) : _____

En cas de découverte fortuite trouvée chez le fœtus,

j'accepte qu'on me communique la présence ou l'absence de cette découverte fortuite pour moi-même.

je refuse qu'on me communique la présence ou l'absence de cette découverte fortuite pour moi-même.