Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux de l'Estrie – Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke
Québec

Requête génétique - Diagnostic prénatal, infertilité et désordres génétiques constitutionnels

*** Champs OBLIGATOIRES. Caractères d'imprimerie seulement. Toute requête mal identifiée, illisible ou non signée sera refusée.**

PRESCRIPTEUR (Responsable du suivi)

*NOM de la clinique: _____

*Adresse: _____

*Ville: _____ Code postal: _____

*Tél: _____ *Fax: _____

*NOM, Prénom: _____ *# Pratique: _____

USAGER

*No assurance maladie (RAMQ)	Expiration AAAA-MM	No de dossier
*Nom et prénom (naissance)		
*Date de naissance AAAA-MM-JJ	*Sexe ☐ F ☐ M	
Adresse		
Ville	Code postal	
Téléphone	Nom et prénom de la mère	

*Professionnel à informer (c. c.) - *À remplir par le prescripteur*

*NOM, Prénom : _____

*Coordonnées (nom clinique ou fax) : _____

*INFORMATION PRÉLEVEUR ☐ Public ☐ Privé

Apposer étiquette de prélèvement ici

Grille d'informations phénotypiques

- ☐ Poids : ☐ <3pc ☐ >97pc
- ☐ Taille : ☐ <3pc ☐ >97pc
- ☐ Périmètre crânien : ☐ <3pc ☐ >97pc
- ☐ Dysmorphies _____

Autre :

- ☐ Hypotonie
- ☐ Épilepsie
- ☐ Retard de développement global
- ☐ Retard moteur
- ☐ Retard langagier

- ☐ Déficience intellectuelle
- ☐ TDAH / Autisme
- ☐ Anomalie cardiaque _____
- ☐ Malformations congénitales _____

Indication

- ☐ Confirmation du dx clinique Statut de porteur
  Sexe du fœtus _____
- ☐ Diagnostic prénatal

- Semaines de grossesse au aaaa/mm/jj _____
- Résultat au dépistage sérique 1/_____(joindre le rapport)
- Inclure échantillon maternel (SE) pour test de contamination.
  - Nom mère_____DDN_____

Type de spécimen envoyé. ***Les spécimens acceptables sont décrits pour chacun des tests au verso.***

- ☐ Sang EDTA **(SE)** 1 tube, 4 ml minimum pour les adultes. 1 ml acceptable pour nouveau-né.
- ☐ Sang héparine de sodium **(SH)** 4 ml minimum pour les adultes. 1 ml acceptable pour nouveau-né.
- ☐ Liquide amniotique **(LA)** 2 tubes de 10 ml, sauf pour analyse CGH pour laquelle 3 tubes sont nécessaires.
- ☐ Villosités choriales **(VC)** 10 mg minimum.
- ☐ Amniocytes **(A)** 2x T25.
- ☐ ADN **(ADN)** 10 µg minimum.
- ☐ Autre : _____

Ethnicité. Spécifiez _____

- ☐ Parents avec ≥ 3 fausses couches
- ☐ Consanguinité

Espace pour arbre généalogique

Signature du médecin prescripteur

☐ Je certifie avoir obtenu le consentement éclairé du patient après avoir discuté des risques reliés au test (incluant une non-paternité et une non-assurabilité si applicable), des résultats possibles du test génétique ainsi que leurs implications pour le patient et sa famille. Initiales _____

Signature du médecin demandeur : _____ **Date :** _____

Pour trouver une ressource qui offre un service de prélèvements, consultez notre site Web :
http://sante.gouv.qc.ca/repertoire-ressources/prelevements/

DIAGNOSTIC PRÉNATAL

☐ QF-PCR (recherche rapide d'aneuploïdies) **(LA)**
- ☐ Caryotype sera effectué si QF-PCR est anormal.
- ☐ Risque élevé de T21. Joindre
- ☐ Malformation échographique. Spécifiez _____
- ☐ Autre indication pour caryotype

☐ Disomie uniparentale **(LA, VC, A)**

Chromosome : ☐ 14 ☐ 15

Nom du père _____ DDN_____

Nom de la mère _____ DDN _____

☐ Test de zygosité **(LA)**

Identification du jumeau _____

☐ Autre _____

INFERTILITÉ

☐ Caryotype **(SH)**

☐ Microdélétion du chromosome Y (AZFa, AZFb, AZFc) **(SE)**

DÉSORDRES GÉNÉTIQUES CONSTITUTIONNELS

Anomalies chromosomiques

☐ CGH sur micropuce **(SE)**

Informations phénotypiques au recto

☐ Caryotype **(SH)**

☐ Trisomie 21 **:** QF-PCR (recherche rapide d'aneuploidies) ET Caryotype **(SE + SH)**

☐ FISH Syndrome de DiGeorge **(SH)**

☐ FISH autre, spécifiez :_____**(SH)**

☐ Test de cassures chromosomiques (Fanconi) **(SH)**

☐ Disomie uniparentale **(SE)** Joindre le sang des parents **(SE)**

Chromosome : ☐ 6 ☐ 7 ☐ 14 ☐ 15

Nom du père _____ DDN _____

Nom de la mère _____ DDN _____

Autres conditions génétiques

☐ Prader-Willi-Méthylation **(SE)**

☐ Angelman-Méthylation **(SE)**

☐ Atrésies intestinales multiples **(SE)** (TTC7A , délétion canadienne française)

☐ Hémochromatose **(SE)** (HFE : C282Y, H63D)

Variations génétiques familiales connues

☐ Mutation familiale connue, séquençage **(SE)** Spécifiez _____

☐ qPCR micropuce **(SE)**

Nom du cas index_____DNN _____

☐ FISH micropuce **(SH)**

Nom du cas index_____DNN _____

Séquençage de nouvelle génération (SE)

☐ Déficience intellectuelle ☐ Malformations ☐ Panels musculaires (spécifiez) : _____