



Laboratoire de diagnostic moléculaire

5000, rue Bélanger, Montréal, QC, H1T 1C8, Local C-1760

Téléphone : 514 376-3330 poste 3712 / Télécopieur : 514 593-2577

Courriel : ldm@icm-mhi.org

Joindre **obligatoirement** :

☐ Formulaire consentement F-G-CONS-3860 ET/OU

☐ Résultat d'analyse toxicologique et rapport d'autopsie pour toute demande d'autopsie moléculaire

Nom, Prénom :

Date de naissance :

Sexe :

Numéro de dossier :

Numéro de RAMQ :

Adressographe

Fournir un minimum de deux (2) identifiants.

OBLIGATOIRE

Date : ____/____/____ Heure : ____:____ Par : _____

Si le patient a reçu une greffe de cellules souches hématopoïétiques allogéniques, fournir un frottis buccal.

☐ Sang – Tube lavande EDTA (≥ 1 mL)

☐ Frottis buccal (OCR-100 DNAgenotek™)

☐ ADN extrait ($\geq 3-5$ µg) Source: _____ Éviter échantillon de foie

☐ Spécimen déjà envoyé au Laboratoire de diagnostic moléculaire de l'ICM

Instructions d'envoi à l'adresse ci-haut

Frottis : Expédier à la température de la pièce selon les normes de transport des spécimens biomédicaux en vigueur.

Sang : Moins de 10 jours après le prélèvement ADN : Dans une glacière si déjà congelé

Code SIL-P :

XCARG

B- Raison de la présente demande

OBLIGATOIRE

☐ Demande d'analyse génétique pour dyslipidémie.s

Numéro de famille (si connu) : _____

☐ Ajout de tests à une demande existante

Si patient décédé, date du décès : ____/____/____

☐ Banquer le spécimen

C- Demande d'analyse pour variant.s spécifique.s

MEMBRE DE FAMILLE seulement

Diagnostic familial connu ou suspecté : _____

Indication clinique Étude de co-ségrégation : ☐ Patient atteint ☐ Patient non-atteint ☐ Patient présentant un phénotype imprécis

(obligatoire) : ☐ Test prédictif suivant conseil génétique ☐ Autre : _____

Variant.s familial(aux) recherché.s :

Gène

Transcrit

Changement nucléique

Changement protéique

Pour la recherche de variant.s non-rapporté.s par notre laboratoire, joindre une copie du rapport d'un membre de famille

D- Demande d'analyses pour profil complet (cocher le profil ET les critères applicables) :

CAS-INDEX seulement

Profil d'analyse et gènes
séquencés

Critères cliniques à remplir pour éligibilité au test

☐ Hypercholestérolémie familiale

CAS-INDEX ADULTE

Niveaux de LDL-C non traités mesurés ou imputés¹ (en absence de causes secondaires²)

☐ LDL-C $\geq 5,0$ mmol/L (≥ 40 ans) – Spécifiez le taux : _____ mmol/L

☐ LDL-C $\geq 4,5$ mmol/L (18-39 ans) – Spécifiez le taux : _____ mmol/L

ET au moins l'un des critères suivants :

Majeur : ☐ Xanthomes tendineux

☐ LDL-C $\geq 8,5$ mmol/L

Mineur : ☐ Présence de MCVAS précoce (< 55 ans chez les ♂; < 65 ans chez les ♀)

☐ Membre de la famille du 1^{er} degré avec LDL-C élevé

☐ Membre de la famille du 1^{er} degré avec MCVAS précoce (< 55 ans chez les ♂; < 65 ans chez les ♀)

☐ Ne répond à aucun critère majeur ou mineur OU absence d'informations familiales

CAS-INDEX PÉDIATRIQUE

Niveaux de LDL-C non traités mesurés (en absence de causes secondaires²) :

☐ LDL-C $\geq 4,9$ mmol/L à au moins 2 reprises – Spécifiez le taux : _____ mmol/L

OU

☐ LDL-C $\geq 4,1$ mmol/L avec histoire familiale – Spécifiez le taux : _____ mmol/L

Histoire familiale : Au moins un apparenté de 1^{er} degré avec hypercholestérolémie et/ou MCVAS précoce (< 55 ans chez les ♂; < 65 ans chez les ♀)

¹ Si le taux de LDL-C basal est inconnu, un niveau imputé peut être calculé (<http://www.circl.ubc.ca/cardiorisk-calculator.html>).

² Syndrome néphrotique, diabète mal contrôlé, ictère par obstruction, hypothyroïdie, médication.

APOB, LDLR, LDLRAP1, PCSK9

Requête d'analyse – Dyslipidémies familiales

☐ Hypertriglycéridémie/hyperchylomicronémie familiale

APOA5, APOC2, GPIHBP1, LMF1, LPL

☐ Niveau de triglycérides > 10 mmol/L à jeun en absence de causes secondaires³

OU

☐ Triglycérides > 5 mmol/L à jeun de manière persistante malgré l'absence de facteurs de risque (obésité, diabète, etc)

ET

☐ Évaluation dans une clinique spécialisée de dyslipidémies familiales

³ Syndrome néphrotique, diabète mal contrôlé, prise de médicaments connus pour induire une hypertriglycéridémie (p.ex. antipsychotiques atypiques, corticostéroïdes, L-asparaginase, etc)

☐ Hyperalphalipoprotéïnémie familiale

CETP

☐ Évaluation dans une clinique spécialisée de dyslipidémies familiales

☐ Sitostérolémie

ABCG5, ABCG8

☐ Évaluation dans une clinique spécialisée de dyslipidémies familiales

Gène.s additionnel.s (valable pour un gène présent sur la requête uniquement) : _____

E- Informations complémentaires et/ou données familiales (inscrire si variant génétique connu)

OPTIONNEL

☐ Arbre généalogique sera fourni en annexe à cette demande

F- Professionnel de la santé requérant :

OBLIGATOIRE

En signant, je confirme que ce test est indiqué sur le plan médical pour la condition clinique énoncée et que les résultats seront utilisés à des fins cliniques pour le patient. J'ai expliqué au patient ou à son représentant/tuteur légal l'analyse génétique indiquée ainsi que ses objectifs, limites, risques et avantages et répondu de façon satisfaisante à toutes les questions qui s'y rapportent, tel qu'indiqué dans le formulaire de consentement.

Nom, prénom : _____
Centre hospitalier : _____

Numéro de licence : _____
Télécopieur : * _____
Signature : _____ Date : _____

☐ c.c. à médecin référent, coroner, conseiller.ère en génétique, laboratoire ou autre :

Nom, prénom : _____
Centre hospitalier : _____

Numéro de licence : _____
Télécopieur : _____

Attention : Toute demande d'analyse incomplète ou non-conforme pourrait être refusée