

ANALYSE CHROMOSOMIQUE POSTNATALE SUR MICROPUCE avec SNP

COMPLÉTER TOUTES LES SECTIONS AFIN D'ÉVITER DES DÉLAIS

COMPLÉTER TOUTES LES SECTIONS AFIN D'ÉVITER DES DÉLAIS	
MEDECIN PRESCRIPTEUR	Identification du patient
Nom de famille, Prénom : _____ No. License : _____ Signature : _____ Date : (AAAA/MM/JJ) _____ Site, Clinique, Cabinet: _____ Adresse de retour des résultats : _____ No. téléphone : _____ Copier le rapport à : _____	Nom de famille : _____ Prénom : _____ MRN ou RAMQ : _____ Adresse : _____ DDN (AAAA/MM/JJ) : _____ Sexe: _____
TYPE D'ÉCHANTILLON :	<input type="checkbox"/> Sang périphérique en EDTA (bouchon mauve): 3mL minimum (1 mL minimum pour nouveaux-nés) <input type="checkbox"/> Tissue: _____ <input type="checkbox"/> Autre: _____ (consulter le cytogénéticien)
PRÉLEVEMENT :	Date (AAAA/MM/JJ) : _____ Heure : _____
INDIVIDU TESTÉ:	<input type="checkbox"/> Propositus <input type="checkbox"/> Apparenté: lien de parenté: _____ Phénotype : <input type="checkbox"/> Normal <input type="checkbox"/> Anormal Nom et numéro de dossier du propositus : _____ _____ _____
INDICATIONS CLINIQUES:	<input type="checkbox"/> Retard de développement (RD) ou déficience intellectuelle (DI) <input type="checkbox"/> RD ou DI et caractéristiques cliniques supplémentaires (compléter la page 2). <input type="checkbox"/> Anomalies congénitales (compléter la page 2).
ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX, PRÉNATAUX ET PÉRINATAUX	
Éthnie _____ <input type="checkbox"/> Parents avec ≥ 3 fausses couches <input type="checkbox"/> Consanguinité Énumérer les problèmes de santé prénataux, périnataux et familiaux (décrire la relation avec le propositus) et toute autre information pertinente. _____ _____ _____ _____	
Arbre généalogique (minimum 3 générations, si pertinent et disponible): _____ _____ _____ _____	

DESCRIPTION PHÉNOTYPIQUE (SYMPTOMES CLINIQUES)

COMPORTEMENT/ COGNITION/ DÉVELOPPEMENT

- Retard de développement global
- Retard moteur grossier
- Retard moteur fin
- Retard de développement du langage
- Difficultés d'apprentissage
- Déficience intellectuelle
 - Légère
 - Modérée
 - Sévère
- Déficit de l'attention/hyperactivité
- Désordre du spectre de l'autisme
- Désordre psychiatrique (préciser)

Autre : _____

NEUROLOGIQUE

- Hypotonie
- Épilepsie
- Ataxie
- Dystonie
- Chorée
- Spasticité
- Paralyse cérébrale
- Anomalie du tube neural
- Malformation cérébrale (préciser)

Autre: _____

PARAMÈTRES DE CROISSANCE

Poids selon l'âge:

- <3rd %
- >97th %

Taille selon l'âge:

- <3rd %
- >97th %

Périmètre crânien:

- <3rd %
- >97th %

Hémihypertrophie

Autre: _____

CARDIAQUE

- Communication inter-auriculaire
- Communication inter-ventriculaire
- Canal atrioventriculaire
- Coarctation de l'aorte
- Tétralogie de Fallot
- Autre: _____

CRANIO-FACIAL

- Craniosynostose
- Fente labiale
- Fente palatine
- Micrognathie
- Rétrognathie
- Dysmorphie faciale (préciser)

Autre: _____

YEUX

- Cécité
- Colobome
- Épicanthus
- Hypertélorisme
- Anomalie des paupières (préciser)

Autre: _____

OREILLES

- Surdit 
- Fosse pr -auriculaire
- Acrochordon pr -auriculaire
- Implantation basse
- Anomalie de l'oreille externe (préciser)

Anomalie de l'oreille interne (préciser)

Autre: _____

CUTANÉ

- Hyperpigmentation
- Hypopigmentation
- Autre: _____

RESPIRATOIRE

- Hernie diaphragmatique
- Anomalie pulmonaire (préciser)

Autre: _____

MUSCULO-SQUELETTIQUE

- Anomalies des membres supérieurs
- Anomalies des membres inférieurs
- Camptodactylie (doigt / orteil)
- Syndactylie (doigts / orteils)
- Polydactylie (doigt / orteil)
 - Préaxiale
 - Postaxiale
- Oligodactylie (doigt / orteil)
- Clinodactylie (doigt / orteil)
- Contractures
- Scoliose
- Malformation vertébrale
- Pied bot
- Autre: _____

GASTRO-INTESTINAL

- Atrésie de l'oesophage
- Fistule trachéo-oesophagienne
- Gastroschisis
- Omphalocèle
- Sténose du pylore
- Autre: _____

GÉNITO-URINAIRE

- Malformation rénale (préciser)
- Hydronéphrose
- Ambiguïté sexuelle
- Hypospadias
- Cryptorchidie
- Autre: _____

CETTE REQUÊTE DOIT ÊTRE ACCOMPAGNÉE D'UN CONSENTEMENT SIGNÉ
disponible sur: <https://cusm.ca/laboratoires-biologie-medicale/requetes-et-consultations-des-laboratoires>