



**Laboratoire de diagnostic moléculaire**

5000, rue Bélanger, Local C-1760  
Montréal (Québec) H1T 1C8  
Téléphone : 514 376-3330 poste 3712 / Télécopieur : 514 593-2577  
Courriel : [ldm@icm-mhi.org](mailto:ldm@icm-mhi.org)

**Joindre obligatoirement :**

- Formulaire consentement pour un test génétique F-G-CONS-3860 ET/OU**
- Résultat d'analyse toxicologique et le rapport d'autopsie pour toute demande d'autopsie moléculaire**

Nom, Prénom : \_\_\_\_\_  
Date de naissance : \_\_\_\_\_  
Sexe : *Adressographe*  
Numéro de dossier : \_\_\_\_\_  
Numéro de RAMQ : \_\_\_\_\_  
Fournir un minimum de deux (2) identifiants.

**A- Prélèvement/Type d'échantillon** **OBLIGATOIRE**

Date : AAAA - MM - JJ Par : \_\_\_\_\_  
 Sang total – Tube lavande EDTA (minimum 1 mL)  
 ADN extrait – Un tube (minimum 3-5 µg) Source\* : \_\_\_\_\_  
*\*Éviter échantillon de foie. Si le patient est atteint d'une hémopathie maligne, l'ADN extrait d'une source non hématologique est fortement recommandé.*  
 Spécimen déjà envoyé au LDM  
**Instructions d'envoi à l'adresse d'expédition ci-haut**  
 Sang total : Les tubes sont envoyés à la température pièce, selon les normes de transport des spécimens biomédicaux en vigueur. Le délai maximal de réception des spécimens après la date de prélèvement est de dix (10) jours.  
 ADN : Les échantillons peuvent être envoyés à la température pièce ou dans une glacière si les échantillons ont été préalablement congelés.

*Réservé au LDM*

**B- Raison de la présente demande** **OBLIGATOIRE**

Demande d'analyse génétique pour dyslipidémie.s  
 Ajout de tests à une demande existante  
 Banquer le spécimen  
 Numéro de famille (si connu) : \_\_\_\_\_  
 Si patient décédé, date du décès : AAAA - MM - JJ

**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**

APOB, LDLR, LDLRAP1, PCSK9	<b>CAS-INDEX ADULTE</b>
	Niveaux de LDL-C non traités mesurés ou imputés <sup>1</sup> (en absence de causes secondaires <sup>2</sup> )
	<input type="checkbox"/> LDL-C ≥ 5,0 mmol/L (≥ 40 ans) – Spécifiez le taux : _____ mmol/L
	<input type="checkbox"/> LDL-C ≥ 4,5 mmol/L (18-39 ans) – Spécifiez le taux : _____ mmol/L
	<b>ET</b> au moins l'un des critères suivants :
Majeur :	<input type="checkbox"/> Xanthomes tendineux <input type="checkbox"/> LDL-C ≥ 8.5 mmol/L
Mineur :	<input type="checkbox"/> Présence de MCVAS précoce (< 55 ans chez les ♂; < 65 ans chez les ♀) <input type="checkbox"/> Membre de la famille du 1 <sup>er</sup> degré avec LDL-C élevé <input type="checkbox"/> Membre de la famille du 1 <sup>er</sup> degré avec MCVAS précoce (< 55 ans chez les ♂; < 65 ans chez les ♀)
<input type="checkbox"/> Ne répond à aucun critère majeur ou mineur OU absence d'informations familiales	
<b>CAS-INDEX PÉDIATRIQUE</b>	
Niveaux de LDL-C non traités mesurés (en absence de causes secondaires <sup>2</sup> ) :	
<input type="checkbox"/> LDL-C ≥ 4,9 mmol/L à au moins 2 reprises – Spécifiez le taux : _____ mmol/L	
<b>OU</b>	
<input type="checkbox"/> LDL-C ≥ 4,1 mmol/L avec histoire familiale – Spécifiez le taux : _____ mmol/L	
Histoire familiale : Au moins un apparenté de 1 <sup>er</sup> degré avec hypercholestérolémie et/ou MCVAS précoce (< 55 ans chez les ♂; < 65 ans chez les ♀)	

<sup>1</sup> Si le taux de LDL-C basal est inconnu, un niveau imputé peut être calculé (<http://www.circl.ubc.ca/cardiorisk-calculator.html>).  
<sup>2</sup> Syndrome néphrotique, diabète mal contrôlé, ictère par obstruction, hypothyroïdie, médication.

## 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 secondaires<sup>3</sup>

**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

<sup>3</sup> 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) :**

Gène.s : \_\_\_\_\_

**E- Données familiales (fournir un arbre généalogique et 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 : _____	Numéro de licence : _____
Centre Hospitalier : _____	Télécopieur : * _____ <i>*pour envoi des résultats</i>
	Signature : _____ Date : _____

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

Nom, prénom : _____	Numéro de licence : _____
Centre hospitalier : _____	Télécopieur : _____

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