Comment demander le panel de surdité non-syndromique

Afin de demander l’analyse vous devez :

1. Imprimer et remplir la **requête de génétique moléculaire** du CUSM pour votre patient **ET** pour les parents de votre patient si l’analyse est demandé en Trio ou Duo (voir pages 3-7).
2. Imprimer et remplir le **formulaire de critères d'éligibilité** pour votre patient (voir pages 8-11).
3. Faire parvenir les échantillons, les requêtes de génétique moléculaire et le formulaire de critères d’éligibilité au laboratoire central de diagnostic moléculaire (CMDL) du CUSM (voir page 12).

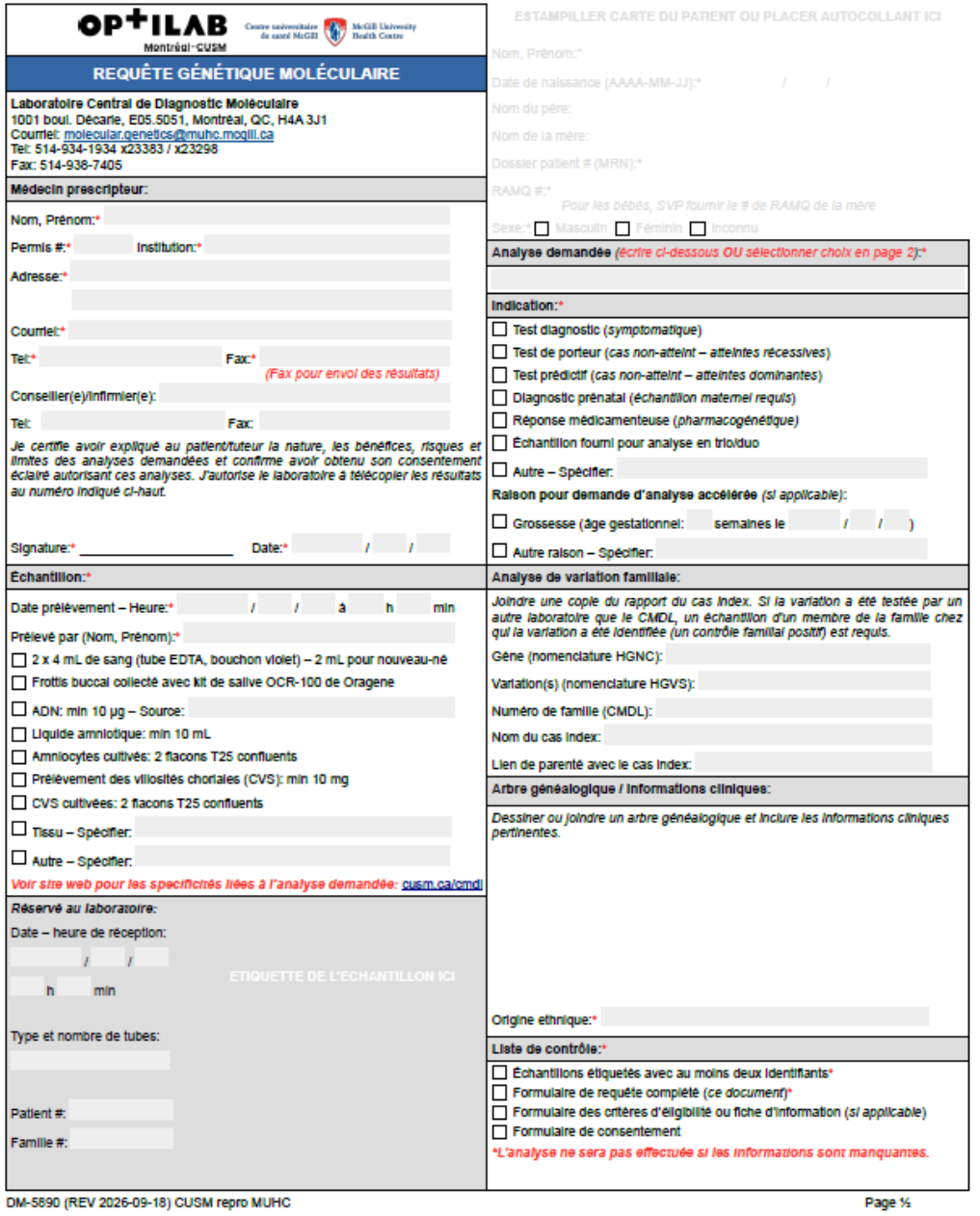
Nous encourageons fortement à ce que toute demande d’analyse soit effectuée en Trio (préférentiellement) ou en Duo, afin d’améliorer la qualité du résultat.

Une analyse en Trio implique de fournir un échantillon des deux parents biologiques de votre patient en plus d’un échantillon pour celui-ci.

Une analyse en Duo implique de fournir un échantillon d’un des parents biologiques de votre patient en plus d’un échantillon de celui-ci.

Requête de Génétique Moléculaire

1. Voir ici la requête de génétique moléculaire que vous pouvez trouver au lien suivant (https://cusm.ca/sites/default/files/docs/m-Labs/Requisition_CMDL_MolGen_FR_2026-09.pdf). Vous devez remplir cette requête.



OPTILAB Montréal-CUSM — Centre universitaire de santé McGill — McGill University Health Centre

REQUÊTE GÉNÉTIQUE MOLÉCULAIRE

Laboratoire Central de Diagnostic Moléculaire
1001 boul. Décarie, E05.5051, Montréal, QC, H4A 3J1
Courriel: molecular.genetics@muhc.mcgill.ca
Tel: 514-934-1934 x23383 / x23298
Fax: 514-938-7405

ESTAMPILLER CARTE DU PATIENT OU PLACER AUTOCOLLANT ICI

Nom, Prénom:*
Date de naissance (AAAA-MM-JJ):* / /
Nom du père:
Nom de la mère:
Dossier patient # (MRN):*
RAMQ #:*
Pour les bébés, SVP fournir le # de RAMQ de la mère
Sexe:* ☐ Masculin ☐ Féminin ☐ Inconnu

Médecin prescripteur:

Nom, Prénom:*
Permis #:* Institution:*
Adresse:*
Courriel:*
Tel:* Fax:*
(Fax pour envoi des résultats)
Conseiller(e)/Infirmier(e):
Tel: Fax:

Je certifie avoir expliqué au patient/tuteur la nature, les bénéfices, risques et limites des analyses demandées et confirme avoir obtenu son consentement éclairé autorisant ces analyses. J'autorise le laboratoire à télécopier les résultats au numéro indiqué ci-haut.

Signature:* _____ Date:* / /

Analyse demandée *(écrire ci-dessous OU sélectionner choix en page 2)*:*

Indication:*

☐ Test diagnostic (*symptomatique*)
☐ Test de porteur (*cas non-atteint – atteintes récessives*)
☐ Test prédictif (*cas non-atteint – atteintes dominantes*)
☐ Diagnostic prénatal (*échantillon maternel requis*)
☐ Réponse médicamenteuse (*pharmacogénétique*)
☐ Échantillon fourni pour analyse en trio/duo
☐ Autre – Spécifier:

Raison pour demande d'analyse accélérée *(si applicable)*:

☐ Grossesse (âge gestationnel: semaines le / /)
☐ Autre raison – Spécifier:

Échantillon:*

Date prélèvement – Heure:* / / à h min
Prélevé par (Nom, Prénom):*
☐ 2 x 4 mL de sang (tube EDTA, bouchon violet) – 2 mL pour nouveau-né
☐ Frottis buccal collecté avec kit de salive OCR-100 de Oragene
☐ ADN: min 10 µg – Source:
☐ Liquide amniotique: min 10 mL
☐ Amniocytes cultivés: 2 flacons T25 confluents
☐ Prélèvement des villosités choriales (CVS): min 10 mg
☐ CVS cultivées: 2 flacons T25 confluents
☐ Tissu – Spécifier:
☐ Autre – Spécifier:

Voir site web pour les spécificités liées à l'analyse demandée: cusm.ca/cmdl

Analyse de variation familiale:

Joindre une copie du rapport du cas index. Si la variation a été testée par un autre laboratoire que le CMDL, un échantillon d'un membre de la famille chez qui la variation a été identifiée (un contrôle familial positif) est requis.

Gène (nomenclature HGNC):
Variation(s) (nomenclature HGVS):
Numéro de famille (CMDL):
Nom du cas index:
Lien de parenté avec le cas index:

Arbre généalogique / Informations cliniques:

Dessiner ou joindre un arbre généalogique et inclure les informations cliniques pertinentes.

Origine ethnique:*

Réservé au laboratoire:

Date – heure de réception:
/ /
h min

ETIQUETTE DE L'ECHANTILLON ICI

Type et nombre de tubes:

Patient #:
Famille #:

Liste de contrôle:*

☐ Échantillons étiquetés avec au moins deux identifiants*
☐ Formulaire de requête complété (*ce document*)*
☐ Formulaire des critères d'éligibilité ou fiche d'information (*si applicable*)
☐ Formulaire de consentement

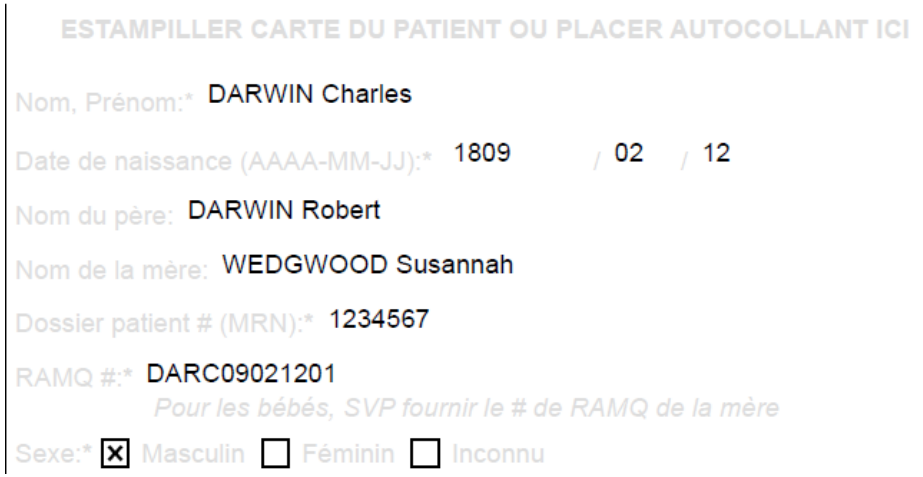
**L'analyse ne sera pas effectuée si les informations sont manquantes.*

DM-5890 (REV 2026-09-18) CUSM repro MUHC

Page ½

Requête de Génétique Moléculaire (suite)

2. Pour commencer, remplir les informations du patient au haut de la requête.


ESTAMPILLER CARTE DU PATIENT OU PLACER AUTOCOLLANT ICI

Nom, Prénom:* DARWIN Charles

Date de naissance (AAAA-MM-JJ):* 1809 / 02 / 12

Nom du père: DARWIN Robert

Nom de la mère: WEDGWOOD Susannah

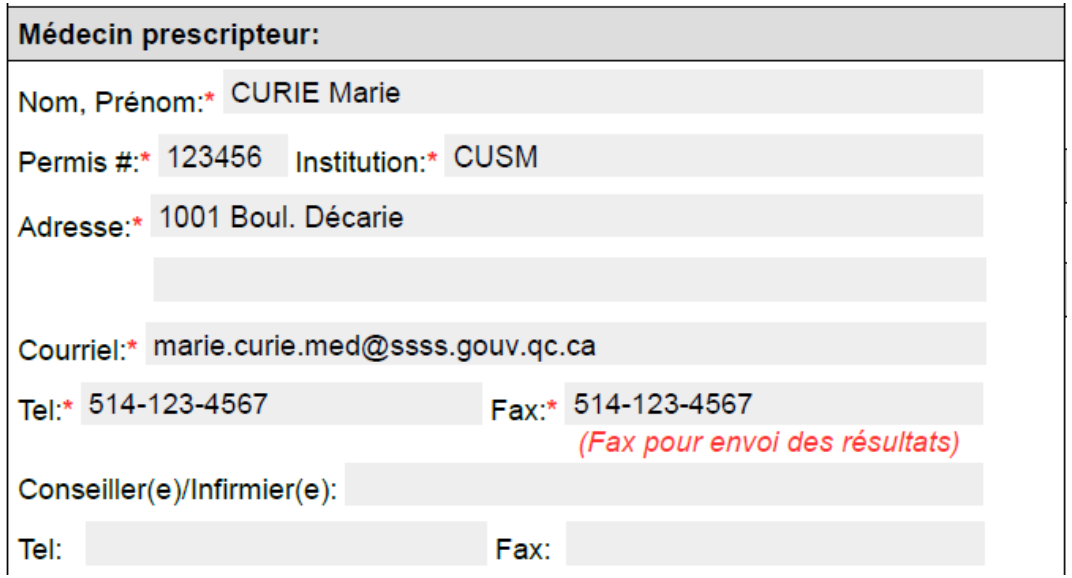
Dossier patient # (MRN):* 1234567

RAMQ #:* DARC09021201

Pour les bébés, SVP fournir le # de RAMQ de la mère

Sexe:* ☒ Masculin ☐ Féminin ☐ Inconnu

3. Par la suite, ajoutez vos informations sous « Médecin prescripteur ». Veuillez fournir des informations permettant de vous contacter rapidement au cas où le laboratoire requiert plus de détails.


Médecin prescripteur:

Nom, Prénom:* CURIE Marie

Permis #:* 123456 Institution:* CUSM

Adresse:* 1001 Boul. Décarie

Courriel:* marie.curie.med@ssss.gouv.qc.ca

Tel:* 514-123-4567 Fax:* 514-123-4567

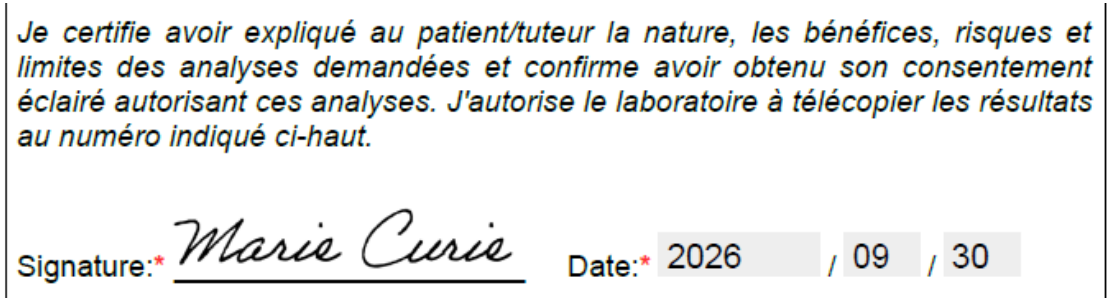
(Fax pour envoi des résultats)

Conseiller(e)/Infirmier(e):

Tel: Fax:

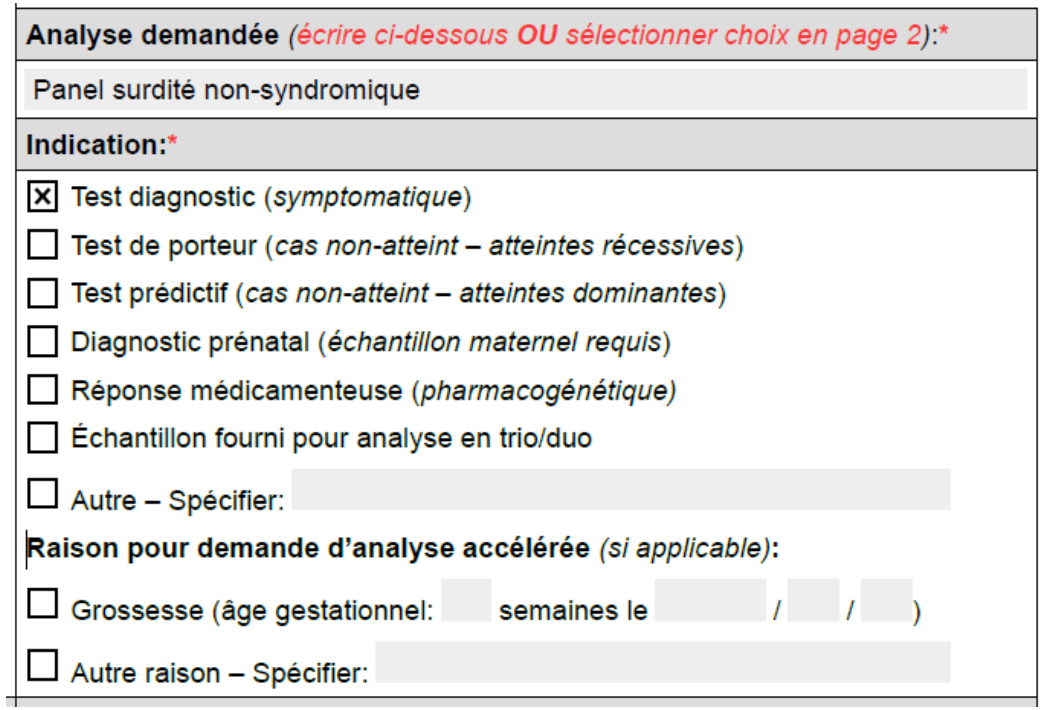
Requête de Génétique Moléculaire (suite)

4. Prenez note du commentaire sur le consentement en haut de la ligne de signature. Une fois fait, ajoutez votre signature et la date.


Je certifie avoir expliqué au patient/tuteur la nature, les bénéfices, risques et limites des analyses demandées et confirme avoir obtenu son consentement éclairé autorisant ces analyses. J'autorise le laboratoire à télécopier les résultats au numéro indiqué ci-haut.

Signature:* Marie Curie Date:* 2026 / 09 / 30

5. Sous « Analyse demandée », écrivez « Panel surdité non-syndromique ». Ensuite, sous « Indication », cochez « Test diagnostic (*symptomatique*) ».


Analyse demandée *(écrire ci-dessous **OU** sélectionner choix en page 2)*:*

Panel surdité non-syndromique

Indication:*

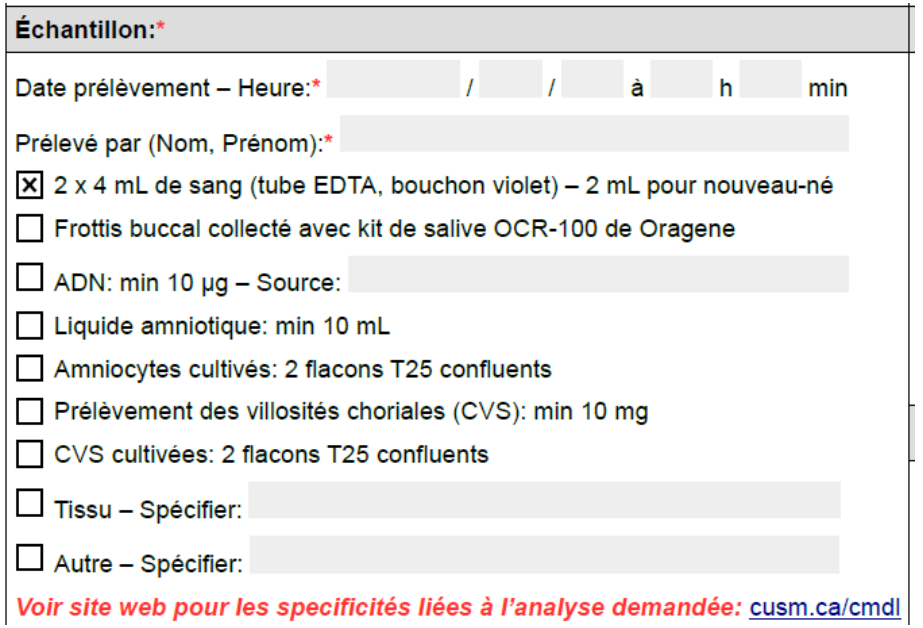
- [x] Test diagnostic (*symptomatique*)
- [ ] Test de porteur (*cas non-atteint – atteintes récessives*)
- [ ] Test prédictif (*cas non-atteint – atteintes dominantes*)
- [ ] Diagnostic prénatal (*échantillon maternel requis*)
- [ ] Réponse médicamenteuse (*pharmacogénétique*)
- [ ] Échantillon fourni pour analyse en trio/duo
- [ ] Autre – Spécifier:

Raison pour demande d'analyse accélérée *(si applicable)*:

- [ ] Grossesse (âge gestationnel: semaines le / /)
- [ ] Autre raison – Spécifier:

Requête de Génétique Moléculaire (suite)

6. Sous « Échantillon », cochez 2 x 4 ml de sang pour demander une prise de sang pour le patient.



Échantillon:*

Date prélèvement – Heure:* / / à h min

Prélevé par (Nom, Prénom):*

☒ 2 x 4 mL de sang (tube EDTA, bouchon violet) – 2 mL pour nouveau-né

☐ Frottis buccal collecté avec kit de salive OCR-100 de Oragene

☐ ADN: min 10 µg – Source:

☐ Liquide amniotique: min 10 mL

☐ Amniocytes cultivés: 2 flacons T25 confluents

☐ Prélèvement des villosités choriales (CVS): min 10 mg

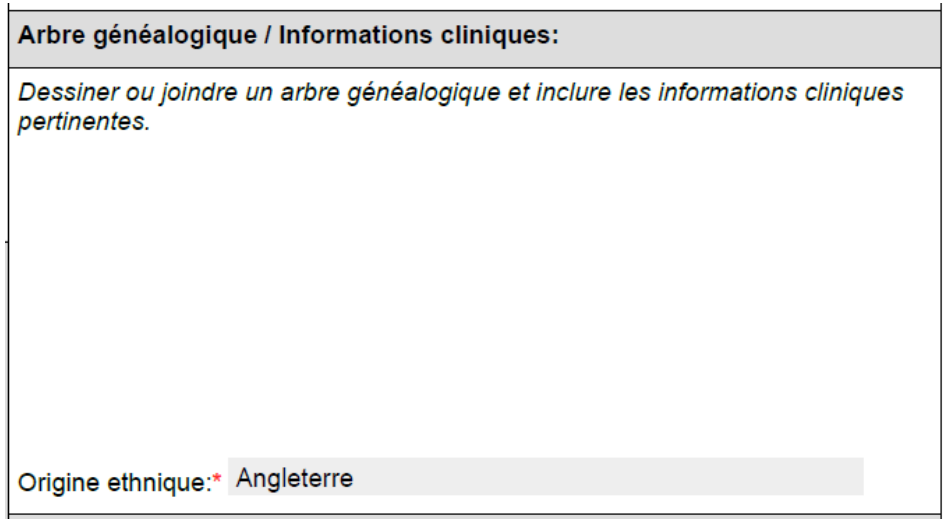
☐ CVS cultivées: 2 flacons T25 confluents

☐ Tissu – Spécifier:

☐ Autre – Spécifier:

Voir site web pour les specificités liées à l'analyse demandée: cusm.ca/cmdl

7. Sous « Arbre généalogique/Informations cliniques », dessinez un arbre détaillé incluant les apparentés ayant une perte auditive, s'il y a lieu. Écrivez ensuite l'ethnicité du patient.



Arbre généalogique / Informations cliniques:

Dessiner ou joindre un arbre généalogique et inclure les informations cliniques pertinentes.

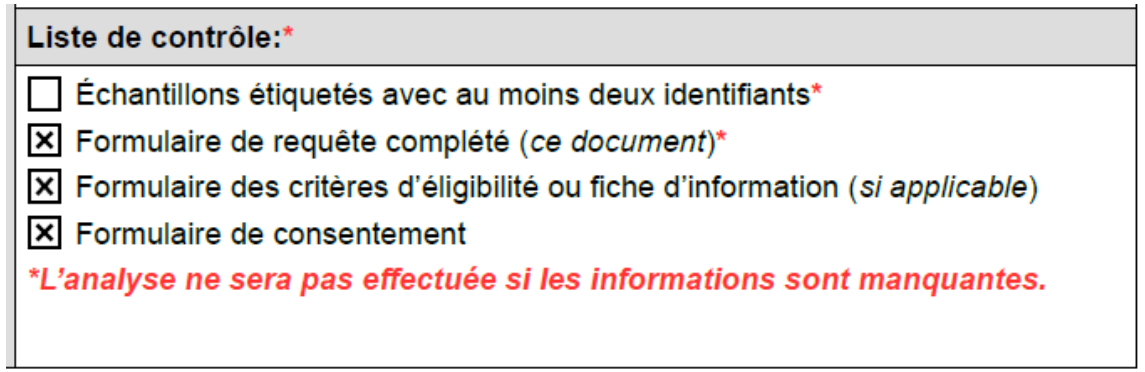
Origine ethnique:* Angleterre

Requête de Génétique Moléculaire (suite)

8. Sous « Liste de contrôle », cochez les boîtes « Formulaire de requête complété », « Formulaire de critères d'éligibilité ou fiche d'information » et « Formulaire de consentement ».

9. Vous n'êtes pas obligé de remplir et imprimer la seconde page de la requête, sauf si vous demandez une ou plusieurs autres analyses en plus du panel de surdité.

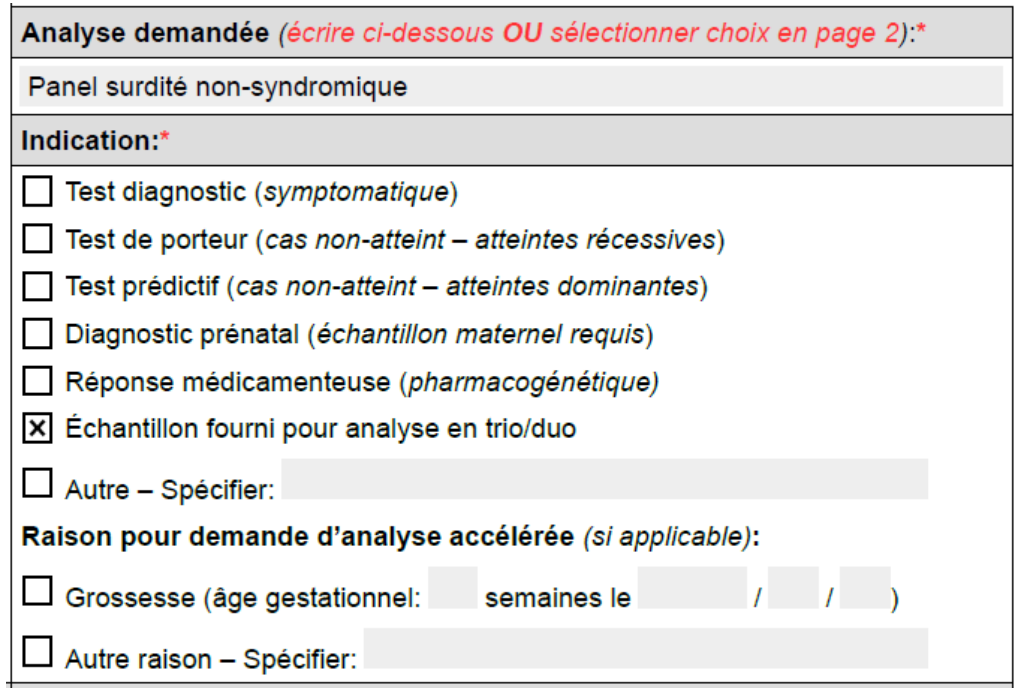
10. Si vous demandez l'analyse en Trio ou Duo, vous devez remplir une requête pour chaque parent. Remplissez la requête de la même manière que pour le cas index, mais sous « Indication » cochez plutôt « Échantillon fourni pour analyse en trio/duo ».



Liste de contrôle:*

- ☐ Échantillons étiquetés avec au moins deux identifiants*
- ☒ Formulaire de requête complété (*ce document*)*
- ☒ Formulaire des critères d'éligibilité ou fiche d'information (*si applicable*)
- ☒ Formulaire de consentement

L'analyse ne sera pas effectuée si les informations sont manquantes.



Analyse demandée *(écrire ci-dessous **OU** sélectionner choix en page 2)*:***

Panel surdité non-syndromique

Indication:*

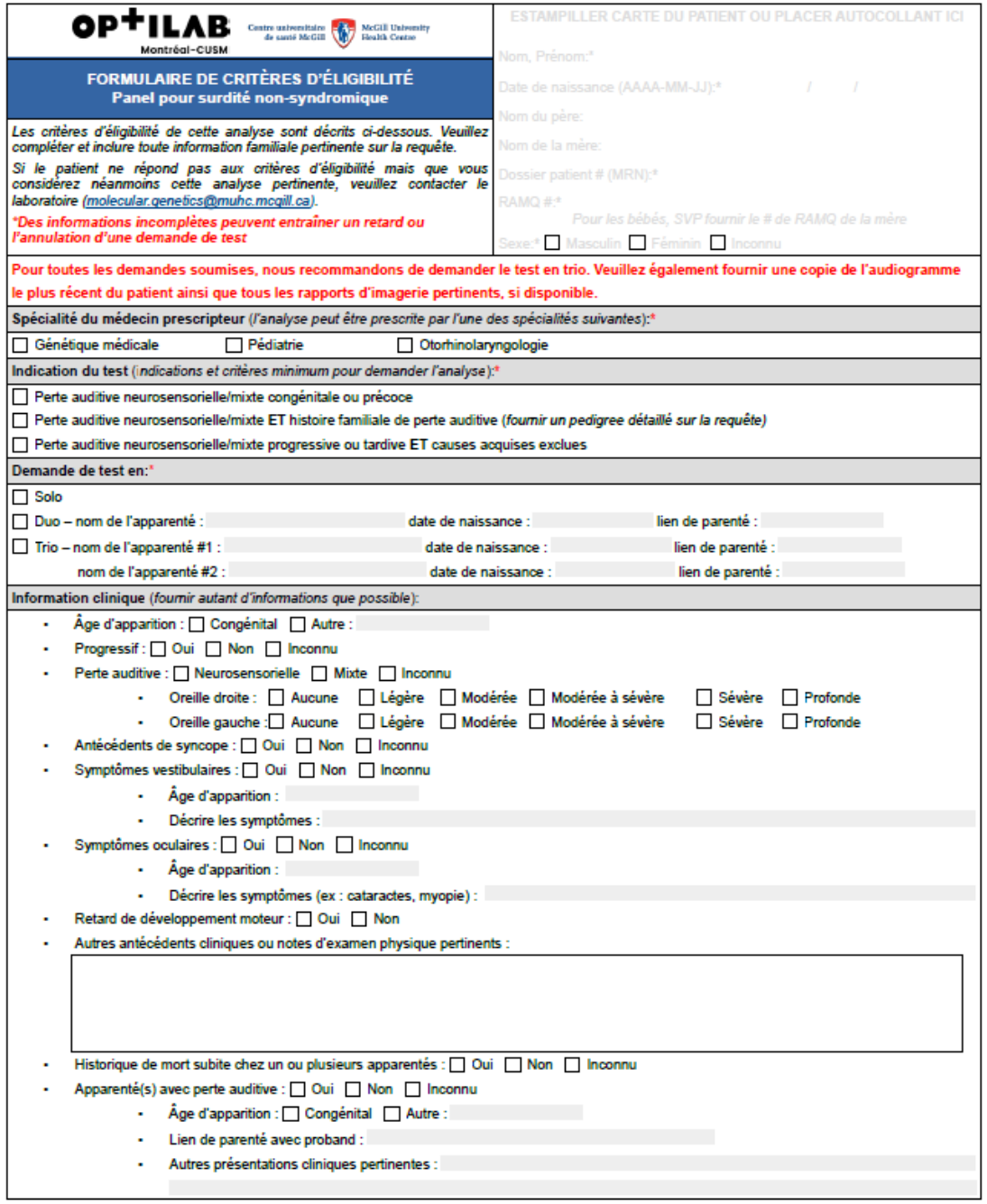
- ☐ Test diagnostic (*symptomatique*)
- ☐ Test de porteur (*cas non-atteint – atteintes récessives*)
- ☐ Test prédictif (*cas non-atteint – atteintes dominantes*)
- ☐ Diagnostic prénatal (*échantillon maternel requis*)
- ☐ Réponse médicamenteuse (*pharmacogénétique*)
- ☒ Échantillon fourni pour analyse en trio/duo
- ☐ Autre – Spécifier:

Raison pour demande d'analyse accélérée *(si applicable)*:

- ☐ Grossesse (âge gestationnel: semaines le / /)
- ☐ Autre raison – Spécifier:

Formulaire de Critères d'Éligibilité

1. Ci-joint le formulaire de critères d'éligibilité pour le panel de surdité non-syndromique, que vous pouvez trouver au lien suivant (https://cusm.ca/sites/default/files/docs/m-Labs/Eligibility-criteria_Hearing-loss-clinome_v9_FR.pdf)
Vous devez remplir ce formulaire.



OPTILAB Montréal-CUSM — Centre universitaire de santé McGill — McGill University Health Centre

FORMULAIRE DE CRITÈRES D'ÉLIGIBILITÉ
Panel pour surdité non-syndromique

ESTAMPILLER CARTE DU PATIENT OU PLACER AUTOCOLLANT ICI

Nom, Prénom:*
Date de naissance (AAAA-MM-JJ):* / /
Nom du père:
Nom de la mère:
Dossier patient # (MRN):*
RAMQ #:*
Pour les bébés, SVP fournir le # de RAMQ de la mère
Sexe:* ☐ Masculin ☐ Féminin ☐ Inconnu

Les critères d'éligibilité de cette analyse sont décrits ci-dessous. Veuillez compléter et inclure toute information familiale pertinente sur la requête.

Si le patient ne répond pas aux critères d'éligibilité mais que vous considérez néanmoins cette analyse pertinente, veuillez contacter le laboratoire (molecular.genetics@muhc.mcgill.ca).

**Des informations incomplètes peuvent entraîner un retard ou l'annulation d'une demande de test*

Pour toutes les demandes soumises, nous recommandons de demander le test en trio. Veuillez également fournir une copie de l'audiogramme le plus récent du patient ainsi que tous les rapports d'imagerie pertinents, si disponible.

Spécialité du médecin prescripteur *(l'analyse peut être prescrite par l'une des spécialités suivantes)*:*

☐ Génétique médicale ☐ Pédiatrie ☐ Otorhinolaryngologie

Indication du test *(indications et critères minimum pour demander l'analyse)*:*

☐ Perte auditive neurosensorielle/mixte congénitale ou précoce
☐ Perte auditive neurosensorielle/mixte **ET** histoire familiale de perte auditive *(fournir un pedigree détaillé sur la requête)*
☐ Perte auditive neurosensorielle/mixte progressive ou tardive **ET** causes acquises exclues

Demande de test en:*

☐ Solo
☐ Duo – nom de l'apparenté : date de naissance : lien de parenté :
☐ Trio – nom de l'apparenté #1 : date de naissance : lien de parenté :
nom de l'apparenté #2 : date de naissance : lien de parenté :

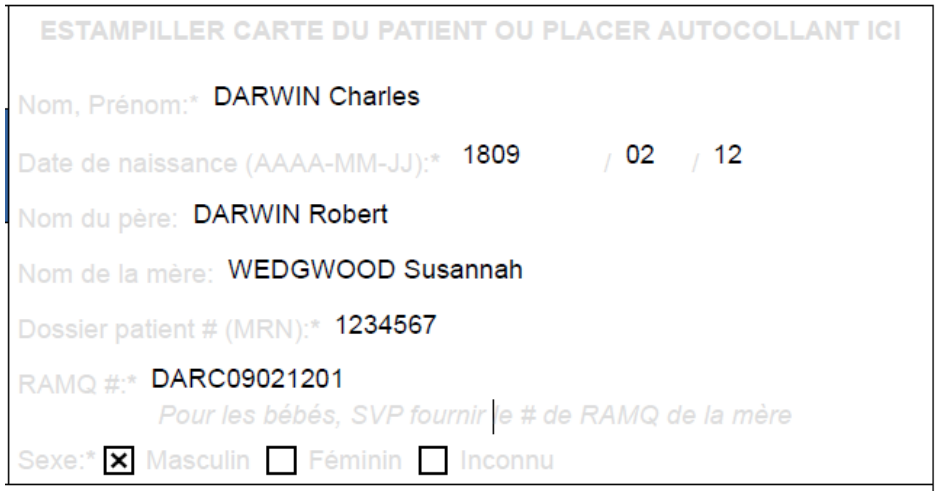
Information clinique *(fournir autant d'informations que possible)*:

- Âge d'apparition : ☐ Congénital ☐ Autre :
- Progressif : ☐ Oui ☐ Non ☐ Inconnu
- Perte auditive : ☐ Neurosensorielle ☐ Mixte ☐ Inconnu
  - Oreille droite : ☐ Aucune ☐ Légère ☐ Modérée ☐ Modérée à sévère ☐ Sévère ☐ Profonde
  - Oreille gauche : ☐ Aucune ☐ Légère ☐ Modérée ☐ Modérée à sévère ☐ Sévère ☐ Profonde
- Antécédents de syncope : ☐ Oui ☐ Non ☐ Inconnu
- Symptômes vestibulaires : ☐ Oui ☐ Non ☐ Inconnu
  - Âge d'apparition :
  - Décrire les symptômes :
- Symptômes oculaires : ☐ Oui ☐ Non ☐ Inconnu
  - Âge d'apparition :
  - Décrire les symptômes (ex : cataractes, myopie) :
- Retard de développement moteur : ☐ Oui ☐ Non
- Autres antécédents cliniques ou notes d'examen physique pertinents :
- Historique de mort subite chez un ou plusieurs apparentés : ☐ Oui ☐ Non ☐ Inconnu
- Apparenté(s) avec perte auditive : ☐ Oui ☐ Non ☐ Inconnu
  - Âge d'apparition : ☐ Congénital ☐ Autre :
  - Lien de parenté avec proband :
  - Autres présentations cliniques pertinentes :

Page 2/2

Formulaire de Critères d'Éligibilité (suite)

2. Premièrement, remplissez les informations du patient de la même manière que pour la requête.


ESTAMPILLER CARTE DU PATIENT OU PLACER AUTOCOLLANT ICI

Nom, Prénom:* DARWIN Charles

Date de naissance (AAAA-MM-JJ):* 1809 / 02 / 12

Nom du père: DARWIN Robert

Nom de la mère: WEDGWOOD Susannah

Dossier patient # (MRN):* 1234567

RAMQ #:* DARC09021201

Pour les bébés, SVP fournir le # de RAMQ de la mère

Sexe:* ☒ Masculin ☐ Féminin ☐ Inconnu

3. Ensuite, prenez note du commentaire au haut du formulaire.

Pour toutes les demandes soumises, nous recommandons de demander le test en trio. Veuillez également fournir une copie de l'audiogramme le plus récent du patient ainsi que tous les rapports d'imagerie pertinents, si disponible.

Formulaire de Critères d'Éligibilité (suite)

4. Indiquez maintenant dans quelle spécialité vous exercez sous « Spécialité du médecin prescripteur ». Seulement les médecins pratiquant dans une des spécialités listées peuvent demander cette analyse.

Spécialité du médecin prescripteur (*l'analyse peut être prescrite par l'une des spécialités suivantes*):*

☒ Génétique médicale ☐ Pédiatrie ☐ Otorhinolaryngologie

5. Sous « Indication du test », veuillez fournir la raison principale pour l'analyse en cochant la boîte appropriée. Notez que votre patient doit satisfaire au mieux une de ces indications pour être éligible au panel.

Indication du test (*indications et critères minimum pour demander l'analyse*):*

☒ Perte auditive neurosensorielle/mixte congénitale ou précoce

☐ Perte auditive neurosensorielle/mixte **ET** histoire familiale de perte auditive (*fournir un pedigree détaillé sur la requête*)

☐ Perte auditive neurosensorielle/mixte progressive ou tardive **ET** causes acquises exclues

6. Sous « Demande de test en » ajoutez l'information qui permettra au laboratoire de connecter votre patient avec ses parents. Premièrement, cochez quel type d'analyse est demandée (solo, duo ou trio). Par la suite, ajoutez le nom des parents de votre patient, leurs dates de naissance et leurs liens de parenté.

Demande de test en:*

☐ Solo

☐ Duo – nom de l'apparenté : date de naissance : lien de parenté :

☒ Trio – nom de l'apparenté #1 : DARWIN Robert date de naissance : 1766-05-30 lien de parenté : père

nom de l'apparenté #2 : WEDGWOOD Susannah date de naissance : 1765-07-15 lien de parenté : mère

Formulaire de Critères d'Éligibilité (suite)

7. Finalement, veuillez ajouter le plus de détails possible sous « Information clinique ». Cette information sera utilisée par le laboratoire afin de corréler les résultats de l'analyse avec les présentations cliniques du patient.

Information clinique (*fournir autant d'informations que possible*):

- Âge d'apparition : ☒ Congénital ☐ Autre :
- Progressif : ☐ Oui ☒ Non ☐ Inconnu
- Perte auditive : ☒ Neurosensorielle ☐ Mixte ☐ Inconnu
  - Oreille droite : ☐ Aucune ☐ Légère ☒ Modérée ☐ Modérée à sévère ☐ Sévère ☐ Profonde
  - Oreille gauche : ☐ Aucune ☐ Légère ☐ Modérée ☐ Modérée à sévère ☒ Sévère ☐ Profonde
- Antécédents de syncope : ☐ Oui ☐ Non ☒ Inconnu
- Symptômes vestibulaires : ☐ Oui ☒ Non ☐ Inconnu
  - Âge d'apparition :
  - Décrire les symptômes :
- Symptômes oculaires : ☒ Oui ☐ Non ☐ Inconnu
  - Âge d'apparition : 5
  - Décrire les symptômes (ex : cataractes, myopie) : Myopie
- Retard de développement moteur : ☐ Oui ☒ Non
- Autres antécédents cliniques ou notes d'examen physique pertinents :

- Historique de mort subite chez un ou plusieurs apparentés : ☐ Oui ☐ Non ☒ Inconnu
- Apparenté(s) avec perte auditive : ☒ Oui ☐ Non ☐ Inconnu
  - Âge d'apparition : ☒ Congénital ☐ Autre :
  - Lien de parenté avec proband : père
  - Autres présentations cliniques pertinentes :

Fournir les Échantillons

1. Une fois que vous aurez rempli et imprimé les requêtes et le formulaire de critères d'éligibilité, veuillez les faire parvenir avec les échantillons et tous autres documents pertinents au laboratoire à l'adresse ici-bas.

Laboratoire Central de Diagnostic Moléculaire
1001 boul. Décarie, E05.5051, Montréal, QC, H4A 3J1
Courriel: molecular.genetics@muhc.mcgill.ca
Tel: 514-934-1934 x23383 / x23298
Fax: 514-938-7405