

FORMULAIRE D'ÉVALUATION DES DEMANDES DE TESTS GÉNÉTIQUES HORS QUÉBEC (à compléter par le médecin prescripteur)

IDENTIFICATION DU MÉDECIN PRESCRIPTEUR : _____

DÉPARTEMENT / SERVICE : _____

ÉTABLISSEMENT : _____

NOM DU PATIENT : _____

CONDITION GÉNÉTIQUE À TESTER : _____

- MÉTHODE DU TEST (COCHEZ) :
- SÉQUENÇAGE SANGER
 - SÉQUENÇAGE NOUVELLE GÉNÉRATION
 - GÉNOTYPAGE (MUTATION FAMILIALE CONNUE, MUTATION SPÉCIFIQUE OU PANEL DE MUTATIONS)
 - ANALYSE DE DÉLÉTION / DUPLICATION
 - ANALYSE DE MÉTHYLATION

SVP RÉPONDRE AUX QUESTIONS SUIVANTES POUR AIDER À L'ÉVALUATION DE LA DEMANDE. ENCERCLEZ VOS CHOIX.

1. EST-CE QU'UNE CONSULTATION PRÉALABLE EN GÉNÉTIQUE EST REQUISE ? OUI / NON

Les situations suivantes nécessitent une consultation en génétique et les demandes seront donc systématiquement refusées si non accompagnées d'une consultation :

- Test prédictif (présymptomatique)
- Dépistage en cascade d'une mutation familiale
- Test de porteur pour condition récessive ou lié à l'X
- Test effectué pour diagnostic prénatal éventuel ou immédiat, ou diagnostic préimplantatoire
- Suspicion d'une erreur innée du métabolisme
- Syndrome polymalformatif
- Syndrome héréditaire de prédisposition au cancer
- Arythmie héréditaire
- Aortopathie héréditaire
- Cardiomyopathie

2. EST-CE QUE LE TEST EST CLINIQUEMENT UTILE? OUI / NON
(VOUS DEVEZ RÉPONDRE OUI À AU MOINS UNE DES SOUS-QUESTIONS SUIVANTES)

2.1 EXISTE-T-IL UN GUIDE ÉMANANT D'UNE SOCIÉTÉ SAVANTE RECONNUE RECOMMANDANT LE TEST GÉNÉTIQUE? OUI / NON

Si oui, spécifiez la société ou donnez une référence :

2.2 EST-CE QUE LE RÉSULTAT DU TEST PERMETTRA D'ORIENTER, DANS UNE PROBABILITÉ RAISONNABLE, LA PRISE EN CHARGE DU PATIENT OU DE SA FAMILLE? OUI / NON

Cochez les choix qui s'appliquent :

- Orienter la surveillance de complications associées altérant l'évolution de la maladie
- Traitement spécifique à la condition
- Diagnostic prénatal ou préconceptionnel
- Dépistage des porteurs pour choix reproductif
- Test prédictif chez les apparentés (présymptomatique)

Justifiez brièvement au besoin :

2.3 EST-CE QUE LE RÉSULTAT DU TEST PERMETTRA DE CLARIFIER LE PRONOSTIC CHEZ CE PATIENT? OUI / NON

3. EST CE QUE LE TEST DEMANDÉ EXPLIQUE UNE PROPORTION SIGNIFICATIVE DE L'ORIGINE GÉNÉTIQUE DE LA CONDITION SUSPECTÉE (SENSIBILITÉ CLINIQUE)? OUI / NON

Indiquez le rendement (%) diagnostic approximatif :

4. DANS LA SITUATION CLINIQUE ACTUELLE, EST-CE QUE LA PROBABILITÉ DE LA CONDITION SUSPECTÉE EST RAISONNABLEMENT ÉLEVÉE POUR JUSTIFIER LE TEST CHEZ LE PATIENT? OUI / NON

Dans le cas où le test génétique prescrit reviendrait anormal, veuillez diriger votre patient vers le Service de génétique pour permettre la prise en charge de la famille de façon adéquate. Veuillez noter que les médecins généticiens approuvateurs du Service de génétique ont la responsabilité d'évaluer la pertinence des tests génétiques hors Québec. Ils ne pourront pas autoriser les tests qui ne démontrent pas une utilité clinique significative pour le patient et/ou sa famille, ou encore s'ils évaluent que la qualité des soins au patient est compromise en l'absence de consultation préalable en génétique.

Signature du prescripteur

Date

Veuillez envoyer le présent formulaire accompagné du formulaire AH-612 complétés et signés, et toute demande de consultation en génétique (si applicable, voir question 1) à :

Service de génétique médicale (local 1428)
Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke
3001, 12^e Avenue Nord
Sherbrooke (Québec) J1H 5N4
Télec. : 819 564-5217

Pour tout renseignement supplémentaire en lien avec une demande de test génétique hors Québec, veuillez contacter le 819 564-5393.