

Demande de test en neurologie d'Athena Diagnostics (septembre 2017)

Les champs en rouge indiquent les renseignements requis



Avec qui devrions-nous communiquer pour des questions relatives à cette commande ?

Nom _____
Prénom _____ Nom de famille _____

Téléphone _____ Télécopieur _____

Courriel _____

Identification du patient

Nom du patient _____

Identifiant (#) du patient, si disponible _____ Sexe : Homme

DDN _____ Femme

Âge _____ Inconnu

Adresse postale _____

Ville _____

Province _____ Code postal _____

Téléphone _____ Jour Soir Cellulaire

Autorisation du patient à utiliser, à transmettre et à conserver des renseignements personnels relatifs à sa santé à l'extérieur du Canada. Vos renseignements personnels relatifs à la santé seront recueillis et utilisés par Athena Diagnostics aux fins de tests de diagnostic et d'analyse. Vos renseignements personnels relatifs à la santé, y compris votre spécimen sanguin, seront transférés à Athena Diagnostics et traités par cette dernière dans son laboratoire sécurisé à Marlborough, au Massachusetts. Athena Diagnostics assurera la confidentialité de vos renseignements et ne divulguera pas vos renseignements personnels, sauf lorsqu'exigé autrement par les lois en vigueur, ce qui peut comprendre un accès légal par les tribunaux, les autorités gouvernementales ou les organismes d'application de la loi aux États-Unis. **Je consens aux dispositions précédentes :** OUI NON

Signature du patient, du parent ou du représentant légalement autorisé _____ Date _____

Nom en caractères d'imprimerie du patient, du parent ou du représentant légalement autorisé _____ Date _____

Relation avec le patient si le signataire est une personne autre que le patient _____

Alternative : Attestation du médecin de l'autorisation du patient. Je déclare avoir obtenu le consentement écrit du patient à utiliser, à transmettre et à conserver les renseignements personnels relatifs à la santé du patient à l'extérieur du Canada, dans une large mesure tel que décrit dans l'autorisation du patient ci-dessus.

Signature du médecin praticien _____ Date _____

Nom en caractères d'imprimerie du médecin praticien _____

Renseignements sur la facturation

Veuillez indiquer la partie responsable (en cocher une seule) :

Ministère de la Santé (approbation requise avant le début des tests)

Approbation préalable incluse Approbation préalable en suspens

Approbation préalable en suspens

Numéro de compte Athena (si attribué) _____

Numéro de commande (si disponible) _____

Coordonnées de facturation _____

Courriel _____

Téléphone _____ Télécopieur _____

Nom de l'hôpital/du laboratoire Adresse _____

Ville _____

Province _____

Renseignements sur le payeur _____ Code postal _____

autonome :

Nom _____

Prénom _____ Nom de famille _____

Numéro de carte de crédit _____

Date d'expiration de la carte de crédit _____ Code de sécurité _____

Téléphone _____

Adresse _____

Ville _____

Province _____ Code postal _____

Tests commandés

Important: inscrivez le code du test et le nom du test.

Code _____ Nom _____

Code _____ Nom _____

Destinataire (s) autorisé (s) du rapport de résultat Renseignements requis sur le médecin

Nom _____

Prénom _____ Nom de famille _____

Adresse _____

Ville _____

Province _____ Code postal _____

Téléphone _____ Télécopieur _____

Courriel _____

Indications pour tests (en cocher une)

Diagnostique (symptomatique) Prénatal Test familial

Prédicatif (asymptomatique) Porteur

Attestation d'obtention de consentement éclairé par le médecin

Conformément à l'article 70G du chapitre 111 de la *Loi générale du Massachusetts*, et à l'article 79 1 de la *Loi de New York sur les droits civils*, la vérification du consentement éclairé du patient est requise pour les tests génétiques. De plus, les laboratoires de tests situés au Massachusetts exigent une reconnaissance signée du médecin praticien demandeur. La reconnaissance signée est requise pour effectuer les tests génétiques demandés. L'entreprise offre une Attestation-cadre de l'obtention du consentement éclairé par le médecin qui peut être signée pour toute commande future.

J'atteste que j'ai obtenu le consentement tant oral qu'écrit au moyen du **Formulaire de consentement éclairé du patient aux tests génétiques** fourni par Athena Diagnostics ou autre. Ce consentement écrit a été signé par la personne qui fera l'objet du test (ou, si cette personne n'est pas en mesure de consentir, signé par la personne autorisée à consentir en son nom).

Signature du médecin praticien _____ Date _____

Nom en caractères d'imprimerie du médecin praticien _____

Le Formulaire de consentement éclairé du patient aux tests génétiques est disponible à l'adresse AthenaDiagnostics.com/consent.

Laboratoire de prélèvement de spécimens

Nom du laboratoire _____

Adresse _____

Ville _____

Province _____ Code postal _____

Téléphone _____ Télécopieur _____

Type de spécimen _____ **Date de prélèvement** _____

Sang entier Sérum LCR

Muscle PVC : direct PVC : de culture

ADN

NOTE : Les tubes de spécimen doivent être étiquetés et porter deux des identifications suivantes : nom, date de naissance, identifiant du patient. Ces mêmes deux formes d'identification doivent également être indiquées sur la demande de test.

Les tests réflexes seront effectués à titre onéreux

Important : Assurez-vous d'inscrire le code du test et le nom du test dans la section Tests demandés sur le devant.

Test Code	Pref. Spec.	Pref. Vol.	Tube Type
Cerebrovascular Disease (Stroke)			
<input type="checkbox"/> 1175		B 8 mL	L
<input type="checkbox"/> 1149		B 8 mL	L
<input type="checkbox"/> 1120		B 8 mL	L
<input type="checkbox"/> 1122		B 8 mL	L
Complete CCM Sequencing and CNV Evaluation (KRIT1 Seq./Del., CCM2 Seq./Del., PDCD10 Seq./Del.)			
<input type="checkbox"/> 1152		B 8 mL	L
<input type="checkbox"/> 1106		B 8 mL	L
<input type="checkbox"/> 1179		B 8 mL	L
Dementia			
<input type="checkbox"/> 178		C 2 mL	P
ADmark® Alzheimer's Evaluation (ApoE, Phospho-Tau, Total-Tau, Aβ42) (Symptomatic for Dementia) <i>(CSF must be in polypropylene tube and arrive on cold pack or frozen)</i>			
<input type="checkbox"/> 109		B 8 mL	L
<input type="checkbox"/> 177		C 2 mL	P
ADmark® Phospho-Tau/Total-Tau/Aβ42 CSF Analysis & Interpretation (Symptomatic) <i>(CSF must be in polypropylene tube and arrive on cold pack or frozen)</i>			
<input type="checkbox"/> 179		B 8 mL	L
ADmark® Early-Onset Alzheimer's Evaluation (PS-1, APP Seq./Dup., PS-2)			
<input type="checkbox"/> 167		B 8 mL	L
<input type="checkbox"/> 168		B 8 mL	L
<input type="checkbox"/> 169		B 8 mL	L
<input type="checkbox"/> 281		B 8 mL	L
Frontotemporal Dementia (FTD) Evaluation (MAPT, GRN, C9orf72)			
<input type="checkbox"/> 209		B 8 mL	L
<input type="checkbox"/> 204		B 8 mL	L
<input type="checkbox"/> 205		B 8 mL	L
<input type="checkbox"/> 1711		S 2 mL	R
Autoimmune Rapidly Progressive Dementia Evaluation with Recombx® (Hu, MaTa, CV2, Amphiphysin, GAD65, NMDA, VGKC, LGII, CASPR2)			
<input type="checkbox"/> 1714		S 2 mL	R
<input type="checkbox"/> 1716		S 2 mL	R
<input type="checkbox"/> 1717		S 2 mL	R
<input type="checkbox"/> 1718		S 2 mL	R
<input type="checkbox"/> 1705		S 2 mL	R
<input type="checkbox"/> 1706		S 2 mL	R
<input type="checkbox"/> 1707		S 2 mL	R
<input type="checkbox"/> 1708		S 2 mL	R
<input type="checkbox"/> 1709		S 2 mL	R
Developmental Disabilities			
<input type="checkbox"/> 1186		B 8 mL	L
Primary Microcephaly Sequencing Evaluation (ASPM, MCPHI, WDR62)			
<input type="checkbox"/> 1092		B 8 mL	L
<input type="checkbox"/> 1153		B 8 mL	L
<input type="checkbox"/> 1257		B 8 mL	L
<input type="checkbox"/> 1193		B 8 mL	L
<input type="checkbox"/> 1192		B 8 mL	L
<input type="checkbox"/> 1190		B 5 mL	L
<input type="checkbox"/> 795		B 8 mL	L
Joubert Syndrome Evaluation (TMEM67, TMEM216, AHI1, CEP290, NPHP1, CC2D2A)			
<input type="checkbox"/> 792		B 8 mL	L

Test Code	Pref. Spec.	Pref. Vol.	Tube Type
<input type="checkbox"/> 789		B 8 mL	L
<input type="checkbox"/> 790		B 8 mL	L
<input type="checkbox"/> 791		B 8 mL	L
<input type="checkbox"/> 793		B 8 mL	L
<input type="checkbox"/> 794		B 8 mL	L
<input type="checkbox"/> 737		B 8 mL	L
<input type="checkbox"/> 1256		B 8 mL	L
<input type="checkbox"/> 1155		B 8 mL	L
<input type="checkbox"/> 148		B 8 mL	L
<input type="checkbox"/> 1038		B 8 mL	L
ARX Seq. and CNV Evaluation (Intellectual Disability)			
<input type="checkbox"/> 1114		B 8 mL	L
CDK5 Seq. and CNV Evaluation (Atypical Rett)			
<input type="checkbox"/> 1194		B 8 mL	L
<input type="checkbox"/> 1166		B 4 mL	L
<input type="checkbox"/> 1142		B 4 mL	L
NOTE: Pediatric minimum for all Developmental Disabilities tests is 2 mL.			
Epilepsy			
<input type="checkbox"/> 6000		B 8 mL	L
Epilepsy Advanced Sequencing and CNV Evaluation			
<input type="checkbox"/> 6008		B 8 mL	L
Epilepsy Advanced Sequencing and CNV Evaluation - Generalized, Absence, Focal, Febrile and Myoclonic Epilepsies			
<input type="checkbox"/> 6010		B 8 mL	L
Epilepsy Advanced Sequencing and CNV Evaluation - Epileptic Encephalopathy			
<input type="checkbox"/> 6018		B 8 mL	L
Epilepsy Advanced Sequencing and CNV Evaluation - Developmental Brain Malformations			
<input type="checkbox"/> 6019		B 8 mL	L
Epilepsy Advance Sequencing and CNV Evaluation - Intellectual Disability			
<input type="checkbox"/> 6022		B 8 mL	L
Epilepsy Advanced Sequencing and CNV Evaluation - Neuronal Ceroid Lipofuscinosis			
<input type="checkbox"/> 6023		B 8 mL	L
Epilepsy Advanced Sequencing and CNV Evaluation - Epilepsy with Migraine			
<input type="checkbox"/> 6033		B 8 mL	L
Epilepsy Advanced Sequencing and CNV Evaluation - Syndromic Disorders			
<input type="checkbox"/> 6038		B 8 mL	L
Epilepsy Advanced Sequencing and CNV Evaluation - Infantile Spasms			
Please see website for the list of genes in each panel.			
<input type="checkbox"/> 5120		S 2 mL	R
Autoimmune Epilepsy Evaluation GAD65, VGKC, CASPR2, LGII, NMDA			
<input type="checkbox"/> 5101		S 2 mL	R
GAD65 Neurological Syndrome Antibody Test (Epilepsy) (Single)			
<input type="checkbox"/> 5102		S 2 mL	R
VGKC Antibody Test (Epilepsy) (Single)			
<input type="checkbox"/> 5103		S 2 mL	R
CASPR2 Antibody Test (Epilepsy) (Single)			
<input type="checkbox"/> 5104		S 2 mL	R
LGII Antibody Test (Epilepsy) (Single)			
<input type="checkbox"/> 5105		S 2 mL	R
NMDA Receptor (NR1-subunit) Antibody Test (Epilepsy) (Single)			
<input type="checkbox"/> 1131		B 8 mL	L
Complete Tuberous Sclerosis Seq. and CNV Evaluation (TSC1 Seq., TSC1 Del., TSC2 Seq., TSC2 Del.)			
<input type="checkbox"/> 1245		B 8 mL	L
<input type="checkbox"/> 1236		B 8 mL	L
<input type="checkbox"/> 508		B 8 mL	L
<input type="checkbox"/> 1255		B 8 mL	L
<input type="checkbox"/> 1254		B 8 mL	L
<input type="checkbox"/> 524		B 8 mL	L
<input type="checkbox"/> 523		B 8 mL	L
TSC Familial DNA Seq. Mutation Evaluation			
Proband Accession # _____			
Relationship _____			

Test Code	Pref. Spec.	Pref. Vol.	Tube Type
<input type="checkbox"/> 1129		B 8 mL	L
SCN1A Seq. and CNV Evaluation			
<input type="checkbox"/> 1191		B 8 mL	L
SCN1A CNV Test			
<input type="checkbox"/> 537		B 8 mL	L
SCN1A Deletion Test			
<input type="checkbox"/> 1133		B 8 mL	L
CSTB (EPM1) Seq. and Repeat Expansion Evaluation			
<input type="checkbox"/> 410		B 8 mL	L
EPM1 DNA Test			
<input type="checkbox"/> 1036		B 8 mL	L
ARX Seq. and CNV Evaluation (Epilepsy)			
<input type="checkbox"/> 1115		B 8 mL	L
CDKL5 Seq. and CNV Evaluation (Epilepsy)			
<input type="checkbox"/> 4411		B 8 mL	L
SLC2A1 DNA Sequencing Test			
<input type="checkbox"/> 1003		B 8 mL	L
GFAP (Alexander Disease) Seq. Test			
<input type="checkbox"/> 443		B 8 mL	L
POLG DNA Seq. Test (Alpers Syndrome)			
NOTE: Pediatric minimum for all Epilepsy tests is 2 mL.			
Family Testing			
<input type="checkbox"/> 185		B 8 mL	L
Familial DNA Sequence Evaluation This test detects previously identified sequence variants in at-risk family members. This test cannot be applied to the TTR gene. For Familial TSC mutations, please order Code 523. Proband Accession # _____ Relationship _____			
Hearing Loss			
<input type="checkbox"/> 329		B 8 mL	L
Connexin Related Deafness Evaluation (Connexin 26, Connexin 30)			
<input type="checkbox"/> 321		B 8 mL	L
Connexin 26 (GJB2) DNA Sequencing Test			
<input type="checkbox"/> 319		B 8 mL	L
Connexin 30 (GJB6) DNA Test			
Leukodystrophy			
<input type="checkbox"/> 1175		B 8 mL	L
Notch3(CADASIL) Sequencing Test			
<input type="checkbox"/> 6106		B 8 mL	L
Leukoencephalopathy with Vanishing White Matter Evaluation (EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5)			
<input type="checkbox"/> 6101		B 8 mL	L
EIF2B1 DNA Sequencing Test			
<input type="checkbox"/> 6102		B 8 mL	L
EIF2B2 DNA Sequencing Test			
<input type="checkbox"/> 6103		B 8 mL	L
EIF2B3 DNA Sequencing Test			
<input type="checkbox"/> 6104		B 8 mL	L
EIF2B4 DNA Sequencing Test			
<input type="checkbox"/> 6105		B 8 mL	L
EIF2B5 DNA Sequencing Test			
<input type="checkbox"/> 6107		B 8 mL	L
ARSA DNA Sequencing Test			
<input type="checkbox"/> 6108		B 8 mL	L
ABCD1 DNA Sequencing Test			
<input type="checkbox"/> 1183		B 8 mL	L
PLP1 Sequencing and CNV Evaluation			
<input type="checkbox"/> 6109		B 8 mL	L
GJC2 DNA Sequencing Test			
Migraine			
<input type="checkbox"/> 1148		B 8 mL	L
Hemiplegic Migraine Seq. Evaluation (CACNA1A, ATP1A2, SCN1A)			
<input type="checkbox"/> 1103		B 8 mL	L
CACNA1A Sequencing Test			
<input type="checkbox"/> 1101		B 8 mL	L
ATP1A2 Sequencing Test			
<input type="checkbox"/> 1136		B 8 mL	L
SCN1A Sequencing Test (FHM) (Exons 3, 23, 26)			
Mitochondrial Disorders			
<input type="checkbox"/> 575		B 8 mL	L
Common Mitochondrial Disorders Evaluation (POLG, MELAS, MERRF, NARP)			
<input type="checkbox"/> 576		B 8 mL	L
Progressive External Ophthalmoplegia Evaluation (POLG, TWINKLE, ANTI, OPA1, MELAS)			
<input type="checkbox"/> 577		B 8 mL	L
Mitochondrial Neurogastrointestinal Encephalopathy (MNGIE) Evaluation (TYMP, RRM2B, MELAS)			
<input type="checkbox"/> 578		B 8 mL	L
Mitochondrial Hepatoencephalopathic Evaluation (POLG, DGUOK, MPV17, TWINKLE)			
<input type="checkbox"/> 579		B 8 mL	L
Mitochondrial Encephalomyopathic Evaluation (TK2, RRM2B, POLG)			
<input type="checkbox"/> 515		B 8 mL	L
LHON mtDNA Evaluation (LHON 11778, 3460, 14484)			
<input type="checkbox"/> 474		B 8 mL	L
POLG DNA Sequencing Test (Related to all allelic disorders)			
<input type="checkbox"/> 479		B 8 mL	L
TWINKLE (PEO1/C10orf2) DNA Seq. Test (Related to mtDNA depletion)			
<input type="checkbox"/> 466		B 8 mL	L
ANTI (SLC25A4) DNA Sequencing Test (Related to mtDNA depletion)			
<input type="checkbox"/> 469		B 8 mL	L
OPA1 DNA Sequencing Test (Related to mtDNA depletion)			
<input type="checkbox"/> 484		B 8 mL	L
TYMP DNA Sequencing Test (Related to mtDNA depletion)			
<input type="checkbox"/> 486		B 8 mL	L
RRM2B DNA Sequencing Test (Related to mtDNA depletion)			

Test Code	Spec.	Vol.	Tube Type
<input type="checkbox"/> 449	LGII Antibody Test	S	2 mL R
<input type="checkbox"/> 499	CASPR2 Antibody Test	S	2 mL R
<input type="checkbox"/> 419	NMDA Receptor (NRI-subunit) Antibody Test	S	2 mL R
<input type="checkbox"/> 422	GAD65 Neurological Syndrome Antibody Test	S	2 mL R
<input type="checkbox"/> 475	LEMS (VGCC) Antibody Test	S	2 mL R
<input type="checkbox"/> 485	VGKC Antibody Test	S	2 mL R
<input type="checkbox"/> 4674	Recomb [®] Amphiphysin Autoantibody Test	S	2 mL R
<input type="checkbox"/> 428	Ganglionic AChR Antibody Test	S	2 mL R
Peripheral Neuropathy: Autoimmune			
<input type="checkbox"/> 3100	SensoriMotor Neuropathy Profile with Recomb[®] - Complete (Co-GM1 Quattro [®] , MAG 'Dual Antigen' [®] , Hu, GALOP [™] , SGPG, Sulfatide)	S	2 mL R
<input type="checkbox"/> 3148	Sensory Neuropathy Profile with Recomb[®] (MAG 'Dual Antigen' [®] , Hu, GALOP [™] , SGPG, Sulfatide)	S	2 mL R
<input type="checkbox"/> 3163	Motor Neuropathy Profile - Complete (Co-GM1 Quattro [®] , SGPG, MAG 'Dual Antigen' [®])	S	2 mL R
<input type="checkbox"/> 289	Multifocal Motor Neuropathy Evaluation (Co-GM1 Quattro [®] , PMP22 Dup./Del.)	S 2 mL R B 8 mL L	
<input type="checkbox"/> 3155	Co-GM1 Quattro [®] Autoantibody Test	S	2 mL R
<input type="checkbox"/> 3127	MAG 'Dual Antigen' [®] Autoantibody Test	S	2 mL R
<input type="checkbox"/> 261	GALOP [™] Antibody Test	S	2 mL R
<input type="checkbox"/> 210	Sulfatide Antibody Test	S	2 mL R
<input type="checkbox"/> 160	GQ1b Antibody Test	S	2 mL R
<input type="checkbox"/> 278	GD1a Antibody Test	S	2 mL R
<input type="checkbox"/> 272	Co-Asialo Antibody Test	S	2 mL R
<input type="checkbox"/> 273	Co-GD1b Antibody Test	S	2 mL R
<input type="checkbox"/> 271	Co-GM1 Antibody Test	S	2 mL R
Peripheral Neuropathy: Hereditary			
<input type="checkbox"/> 4010	CMT Advanced Evaluation - Initial Genetic Assessment (PMP22 Dup./Del., GJB1 (Cx32), MPZ, MFN2 Seq.)	B 8 mL L	
<input type="checkbox"/> 4011	CMT Advanced Evaluation - Nonprevalent Axonal (GJB1 (Cx32) Del., NFL, GDIAP1, GARS,	B 8 mL L	

Test Code	Spec.	Vol.	Tube Type
	RAB7, HSPB1, DNM2, YARS, LMNA, TRPV4, HSPB8 Seq.)		
<input type="checkbox"/> 4012	CMT Advanced Evaluation - Nonprevalent Demyelinating (GJB1 (Cx32) Del., EGR2, LITAF, PMP22, PRX, GDIAP1, DNM2, YARS, SH3TC2, MTMR2, NDRG1, FGD4, FIG4, SBF2 Seq.)	B 8 mL L	
<input type="checkbox"/> 4013	CMT Advanced Evaluation - Nonprevalent (GJB1 (Cx32) Del., PMP22, EGR2, LITAF, PRX, GDIAP1, RAB7, GARS, NFL, HSPB1, LMNA, FIG4, SH3TC2, DNM2, YARS, FGD4, NDRG1, TRPV4, HSPB8, MTMR2, SBF2 Seq.)	B 8 mL L	
<input type="checkbox"/> 4001	CMT Advanced Evaluation - Comprehensive (Reflexive) Testing is performed in this order: 1. PMP22 Dup./Del. If negative: 2. Cx32, PMP22, MFN2, MPZ, EGR2, LITAF, PRX, GDIAP1, RAB7, GARS, NFL, HSPB1, LMNA, FIG4, SH3TC2, DNM2, YARS, FGD4, NDRG1, TRPV4, HSPB8, MTMR2, SBF2 DNA Seq.	B 8 mL L	
<input type="checkbox"/> 4002	CMT Advanced Evaluation - Dominant, Demyelinating (Reflexive) Testing is performed in this order: 1. PMP22 Dup./Del. If negative: 2. MPZ, PMP22 Seq., EGR2, LITAF, DNM2, YARS DNA Seq.	B 8 mL L	
<input type="checkbox"/> 4003	CMT Advanced Evaluation - Dominant, Axonal (MFN2, MPZ, RAB7, GARS, NFL, HSPB1, LMNA, DNM2, YARS, TRPV4, HSPB8)	B 8 mL L	
<input type="checkbox"/> 4004	CMT Advanced Evaluation - Recessive, Demyelinating (PRX, GDIAP1, SBF2, SH3TC2, MTMR2, NDRG1, FGD4, FIG4)	B 8 mL L	
<input type="checkbox"/> 4005	CMT Advanced Evaluation - Dominant (Reflexive) Testing is performed in this order: 1. PMP22 Dup./Del. If negative: 2. MFN2, MPZ, PMP22 Seq., EGR2, LITAF, RAB7, GARS, NFL, HSPB1, DNM2, YARS, TRPV4, HSPB8 DNA Seq.	B 8 mL L	
<input type="checkbox"/> 4006	CMT Advanced Evaluation - Recessive (PRX, GDIAP1, SBF2, LMNA, FIG4, SH3TC2, MTMR2, NDRG1, FGD4)	B 8 mL L	
<input type="checkbox"/> 4007	CMT Advanced Evaluation - Demyelinating (Reflexive) Testing is performed in this order: 1. PMP22 Dup./Del. If negative: 2. Cx32, MPZ, PMP22 Seq., EGR2, LITAF, PRX, GDIAP1, DNM2, YARS, SH3TC2, MTMR2, NDRG1, FGD4, FIG4, SBF2 DNA Seq.	B 8 mL L	

Test Code	Spec.	Vol.	Tube Type
<input type="checkbox"/> 4008	CMT Advanced Evaluation - Axonal (MFN2, Cx32, MPZ, RAB7, GARS, NFL, HSPB1, GDIAP1, DNM2, YARS, LMNA, TRPV4, HSPB8)	B 8 mL L	
Individual CMT Tests:			
<input type="checkbox"/> 144	TRPV4	<input type="checkbox"/> 463	HSPB8
<input type="checkbox"/> 354	MTMR2	<input type="checkbox"/> 164	SBF2
<input type="checkbox"/> 394	NDRG1	<input type="checkbox"/> 208	FGD4
<input type="checkbox"/> 253	DNM2	<input type="checkbox"/> 468	YARS
<input type="checkbox"/> 221	GDIAP1 (CMT2K, 4A)	<input type="checkbox"/> 222	LITAF/SIMPLE (CMTIC)
<input type="checkbox"/> 223	MFN2 (CMT2A2)	<input type="checkbox"/> 239	PRX (CMT4F)
<input type="checkbox"/> 247	PMP22 Seq.	<input type="checkbox"/> 248	EGR2 (CMTID)
<input type="checkbox"/> 249	NFL (CMT2E, 1F)	<input type="checkbox"/> 131	PMP22 Dup./Del. (CMTIA)
<input type="checkbox"/> 134	MPZ (CMT1B, 2I, 2J)	<input type="checkbox"/> 226	LMNA (CMT2B1, 4C1)
<input type="checkbox"/> 224	SH3TC2 (CMT4C)	<input type="checkbox"/> 227	RAB7 (CMT2B)
<input type="checkbox"/> 225	FIG4 (CMT4I)	<input type="checkbox"/> 228	GARS (CMT2D)
<input type="checkbox"/> 143	Cx32 Seq./Del. (CMTX)	<input type="checkbox"/> 229	HSPB1 (CMT2F)
<input type="checkbox"/> 243	Complete HNPP Evaluation (PMP22 Sequencing, PMP22 Dup./Del.)	B 8 mL L	
<input type="checkbox"/> 245	Congenital Hypomyelination Evaluation (MPZ, EGR2)	B 8 mL L	
<input type="checkbox"/> 296	Entrapment Neuropathy Evaluation (PMP22 Seq., PMP22 Dup./Del., TTR)	B 8 mL L	
<input type="checkbox"/> 235	TTR DNA Sequencing Test	B 8 mL L	
Peripheral Neuropathy: Hereditary Sensory Autonomic Neuropathy			
<input type="checkbox"/> 691	Early-Onset HSAN Evaluation (NTRK1 and WNK1)	B 8 mL L	
<input type="checkbox"/> 698	Late-Onset HSAN Evaluation (SPTLC1 and SPTLC2)	B 8 mL L	
<input type="checkbox"/> 551	SPTLC1 (HSAN I) DNA Sequencing Test	B 8 mL L	
<input type="checkbox"/> 552	SPTLC2 (HSAN I) DNA Sequencing Test	B 8 mL L	
<input type="checkbox"/> 553	WNK1 (HSAN II) DNA Sequencing Test	B 8 mL L	
<input type="checkbox"/> 659	NTRK1 (HSAN IV) DNA Sequencing Test	B 8 mL L	
<input type="checkbox"/> 660	ATL1 (HSAN I) DNA Sequencing Test	B 8 mL L	
<input type="checkbox"/> 719	SEPT9 (HNA) DNA Sequencing Test	B 8 mL L	

Type d'étude:

- CSF M - Muscle Tissue
- B - Blood
- S - Serum

Tube Type

- P - Polypropylène CSF Transfert Tube
- R - Red
- L - Lavender
- C - Cryovial

** CSF doit être collecté dans un tube ne contenant pas d'additifs.

Test Code	Test Name	Genes Included
Adrenal Disorders		
<input type="checkbox"/> 816	Primary Adrenal Insufficiency Evaluation	ABCD1, NROB1, AIRE
<input type="checkbox"/> 812	Autoimmune Polyglandular Syndrome (AIRE) Evaluation	
<input type="checkbox"/> 815	ABCD1 (Adrenoleukodystrophy) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 814	NROB1 (Adrenal Hypoplasia Congenita) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 881	Endocrine Hypertension (HSD11B2) Evaluation	
<input type="checkbox"/> 855	PHEX (Hypophosphatemic Rickets) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 856	FGF23 (Hypophosphatemic Rickets) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 879	Congenital Adrenal Hyperplasia (CAH) Evaluation	CYP21A2 sequencing and deletion, CYP11B1 sequencing
<input type="checkbox"/> 880	CYP21A2 (CAH) Evaluation	
	Required: Indication for Study (check one or more below):	
<input type="checkbox"/>	Family history of CAH	
<input type="checkbox"/>	Virilization (ambiguous genitalia)	
<input type="checkbox"/>	Salt Wasting	
<input type="checkbox"/>	Parent/sibling of CAH patient	
<input type="checkbox"/>	17-hydroxyprogesterone (17-OHP) elevated concentration in serum	
<input type="checkbox"/>	Other _____	
<input type="checkbox"/> 875	CYP11B1 (CAH) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 874	Lipoid CAH (STAR) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 877	CYP17A1 DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 878	HSD3B2 DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 881	Endocrine Hypertension (HSD11B2) Evaluation	
Bone Diseases		
<input type="checkbox"/> 860	Osteogenesis Imperfecta Evaluation	COL1A1, COL1A2
<input type="checkbox"/> 861	COL1A1 (OI) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 862	COL1A2 (OI) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 811	LRP5 (OPPG) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 821	LRP5 Idiopathic Osteoporosis (IOP) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 857	Hypophosphatemic Rickets Evaluation	PHEX, FGF23
<input type="checkbox"/> 855	PHEX (Hypophosphatemic Rickets) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 856	FGF23 (Hypophosphatemic Rickets) DNA Sequencing Test	
Congenital Hyperinsulinism		
<input type="checkbox"/> 819	Congenital Hyperinsulinism Evaluation	GLUD1, GCK, KCNJ11, ABCC8
	Indication for Study (check one or more below):	
<input type="checkbox"/>	Diazoxide Responsive	
<input type="checkbox"/>	Diazoxide Non-Responsive	
<input type="checkbox"/>	Hypoglycemic	
<input type="checkbox"/>	Large for Gestational Age (LGA)	
<input type="checkbox"/>	Other (describe) _____	
<input type="checkbox"/> 822	GLUD1 (CHI) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 823	GCK (CHI) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 826	KCNJ11 (CHI) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 827	ABCC8 (CHI) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 42	CH Parental Testing - To augment child/proband diagnosis	
	For expedited diagnosis of proband, send parental testing samples as soon as possible and provide information below.	
<input type="checkbox"/>	Mother <input type="checkbox"/> Father	
	Proband Name/Accession # _____	

Test Code	Test Name	Genes Included
Diabetes		
<input type="checkbox"/> 8800	Monogenic Diabetes (MODY) Four-Gene Evaluation	HNFI1A, GCK, HNF4A, HNF1B
<input type="checkbox"/> 8801	Monogenic Diabetes (MODY) Three-Gene Evaluation	HNFI1A, GCK, HNF1B
<input type="checkbox"/> 8802	Monogenic Diabetes (MODY) Two-Gene Evaluation	HNFI1A, GCK
<input type="checkbox"/> 885	Monogenic Diabetes (MODY) Five-Gene Evaluation	HNFI1A, GCK, HNF4A, HNF1B, IPF1
<input type="checkbox"/> 802	HNF4A (MODY1) DNA Sequencing and Deletion Test	
<input type="checkbox"/> 803	GCK (MODY2) DNA Sequencing and Deletion Test	
<input type="checkbox"/> 804	TCF1 (MODY3) DNA Sequencing and Deletion Test	
<input type="checkbox"/> 834	IPF1 (MODY4) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 805	TCF2 (MODY5) DNA Sequencing and Deletion Test	
<input type="checkbox"/> 837	CEL (MODY8) Mutation Analysis	
<input type="checkbox"/> 882	Neonatal Diabetes Mellitus Evaluation	IPF1, GCK, KCNJ11, INS, ABCC8
<input type="checkbox"/> 841	IPF1 (NDM) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 842	GCK (NDM) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 843	KCNJ11 (NDM) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 853	INS (NDM) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 876	ABCC8 (NDM) DNA Sequencing Test	
Nephrogenic Diabetes		
<input type="checkbox"/> 854	Nephrogenic Diabetes Insipidus Evaluation	AVPR2, AQP2
<input type="checkbox"/> 851	Nephrogenic Diabetes Insipidus (AVPR2) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 852	AQP2 (Nephrogenic Diabetes Insipidus) DNA Sequencing Test	
Familial Cancer Syndromes		
<input type="checkbox"/> 818	MEN1 DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 889	Pheochromocytoma Evaluation	RET, VHL, SDHB
<input type="checkbox"/> 813	MEN2 (RET) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 858	von Hippel-Lindau Syndrome (VHL) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 888	SDHB DNA Sequencing Test	
Familial Hypocalciuric Hypercalcemia		
<input type="checkbox"/> 829	Familial Hypocalciuric Hypercalcemia (CASR) DNA Sequencing Test	
Familial Testing - Targeted Analysis		
<input type="checkbox"/> 185	Familial DNA Sequence Evaluation	
	This test detects previously identified sequence variants in at-risk family members. This test is available for HNF4A, GCK, TCF1, IPF1, TCF2, COL1A1, COL1A2, MEN1, and RET mutations	
	Proband Accession # _____	Relationship _____
Lipid Disorders		
<input type="checkbox"/> 895	Hypercholesterolemia Evaluation	LDLR, APOB
<input type="checkbox"/> 894	LDLR (Hypercholesterolemia) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 893	ApoB Mutation Analysis	
Obesity		
<input type="checkbox"/> 884	Early Onset Obesity Evaluation	LEPR, MC4R
<input type="checkbox"/> 883	Early Onset Obesity (LEPR) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 640	Early Onset Obesity (MC4R) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 887	Bardet-Biedl Syndrome Evaluation	BBS1, BBS2, BBS10
<input type="checkbox"/> 871	BBS1 (BBS) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 872	BBS2 (BBS) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 886	BBS10 (BBS) DNA Sequencing Test	

Test Code	Test Name	Genes Included
Reproductive Disorders		
<input type="checkbox"/> 817	Male Precocious Puberty (LHCGR) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 679	Complete Kallmann/IHH Evaluation	CHD7, KAL1, PROK2, PROKR2, FGF8, FGFR1, GnRHR, GnRH1, KISS1R, TACR3
<input type="checkbox"/> 667	Normosmic Kallmann/IHH Evaluation	PROK2, PROKR2, FGFR1, GnRHR, GnRH1, TACR3, KISS1R
<input type="checkbox"/> 462	Anosmic Kallmann/IHH Evaluation	KAL1, PROK2, PROKR2, FGF8, FGFR1, GnRHR, KISS1R
<input type="checkbox"/> 173	KAL1 DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 175	PROK2 DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 180	PROKR2 DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 195	FGF8 DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 196	FGFR1 DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 279	GnRHR DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 343	GnRH1 DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 358	TACR3 DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 364	KISS1R DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 461	CHD7 DNA Sequencing Test	

Test Code	Test Name	Genes Included
Short Stature		
<input type="checkbox"/> 865	Combined Pituitary Hormone Deficiency Evaluation	PROP1, POU1F1
<input type="checkbox"/> 863	PROP1 (CPHD) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 864	POU1F1 (CPHD) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 848	Growth Hormone Deficiency Evaluation	GHI and GHRHR Seq.; SHOX Seq. and Del.
<input type="checkbox"/> 866	GHI (GHD) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 868	GHRHR (GHD) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 847	SHOX (GHD) DNA Sequencing and Deletion Test	
<input type="checkbox"/> 867	GHR DNA Sequencing Test	
Noonan Syndrome		
<input type="checkbox"/> 846	Noonan Syndrome (PTPN11) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 658	KRAS/RAF1/SOS1 DNA Sequencing Evaluation	SOS1, RAF1, KRAS
<input type="checkbox"/> 662	SOS1 DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 663	RAF1 DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 664	KRAS DNA Sequencing Test	

Exigences relatives aux échantillons: 8 ml (6 ml minimum) de sang total recueilli dans un tube EDTA (lavender-top).

REMARQUE: Le (s) tube (s) de l'échantillon doivent être étiquetés avec deux des formes suivantes d'identification: nom, date de naissance, quatre derniers chiffres de SS #, numéro d'identification du patient. Ces deux mêmes formes d'identité doivent également être indiquées sur la demande d'essai.

Test Code	Test Name	Genes Included
Reproductive Disorders		
<input type="checkbox"/> 817	Male Precocious Puberty (LHCGR) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 679	Complete Kallmann/IHH Evaluation	CHD7, KAL1, PROK2, PROKR2, FGFR3, FGFR1, GnRHR, GnRH1, KISS1R, TACR3
<input type="checkbox"/> 667	Normosmic Kallmann/IHH Evaluation	PROK2, PROKR2, FGFR1, GnRHR, GnRH1, TACR3, KISS1R
<input type="checkbox"/> 462	Anosmic Kallmann/IHH Evaluation	KAL1, PROK2, PROKR2, FGFR3, FGFR1, GnRHR, KISS1R
<input type="checkbox"/> 173	KAL1 DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 175	PROK2 DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 180	PROKR2 DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 195	FGFR3 DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 196	FGFR1 DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 279	GnRHR DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 343	GnRH1 DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 358	TACR3 DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 364	KISS1R DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 461	CHD7 DNA Sequencing Test	

Test Code	Test Name	Genes Included
Short Stature		
<input type="checkbox"/> 865	Combined Pituitary Hormone Deficiency Evaluation	PROPI, POU1F1
<input type="checkbox"/> 863	PROPI (CPHD) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 864	POU1F1 (CPHD) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 848	Growth Hormone Deficiency Evaluation	GHI and GHRHR Seq.; SHOX Seq. and Del.
<input type="checkbox"/> 866	GHI (GHD) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 868	GHRHR (GHD) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 847	SHOX (GHD) DNA Sequencing and Deletion Test	
<input type="checkbox"/> 867	GHR DNA Sequencing Test	
Noonan Syndrome		
<input type="checkbox"/> 846	Noonan Syndrome (PTPN11) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 658	KRAS/RAF1/SOS1 DNA Sequencing Evaluation	SOS1, RAF1, KRAS
<input type="checkbox"/> 662	SOS1 DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 663	RAF1 DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 664	KRAS DNA Sequencing Test	

Exigences relatives aux échantillons: 8 ml (6 ml minimum) de sang total recueilli dans un tube EDTA (lavender-top).

REMARQUE: Le (s) tube (s) de l'échantillon doivent être étiquetés avec deux des formes d'identification suivantes: nom, date de naissance, quatre derniers chiffres de SS #, numéro d'identification du patient Ces mêmes deux formes d'identité doivent également être indiquées sur la demande d'essai.

Les représentants du service à la clientèle d'Athena Diagnostics sont disponibles de 8 h 30 à 21 h, heure de l'Est (États-Unis).

Les clients aux É.-U. et au Canada peuvent appeler sans frais

800-394-4493

(Les clients à l'extérieur du Canada et des É.-U. sont priés de composer le 508-756-2886 ou de télécopier au 610-271-6085.)



200 Forest Street, 2nd Floor
Marlborough, MA 01752 • AthenaDiagnostics.com

ADX547SG-9/17AK-REV04

License/titres : FID #: 31-1805826, CLIA #: 22D0069726, Medicare #: GE228388 © 2015 Athena Diagnostics, Inc. • Athena Diagnostics, le logo Athena Diagnostics, ADmark, BAbScreen, Co-GM1 Quattro, MAG 'Dual Antigen', NAbFeron et **Recombyx** sont des marques de commerce déposées d'Athena Diagnostics, Inc. Access Athena, GALOP et OtoDx sont des marques de commerce d'Athena Diagnostics, Inc. TYSABRI est une marque de commerce déposée d'Elan Pharmaceuticals, Inc.