

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 \_\_\_\_\_ Code postal \_\_\_\_\_

**Renseignements** sur le payeur 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](http://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  
 Liquide amniotique : direct  Liquide amniotique : de culture

**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.**





Test Code	Test Description	Spec.	Vol.	Tube Type
<input type="checkbox"/> 449	LG11 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"/> 427	Amphiphysin Antibody Test	S	2 mL	R
<input type="checkbox"/> 428	Ganglionic AChR (gnAChR) Antibody Test	S	2 mL	R
<b>Peripheral Neuropathy: Autoimmune</b>				
<input type="checkbox"/> 287	<b>SensoriMotor Neuropathy Evaluation</b> (Co-GM1 Quattro®, MAG® Dual Antigen®, Hu, GALOP™, Sulfatide)	S	2 mL	R
<input type="checkbox"/> 263	<b>Sensory Neuropathy Evaluation</b> (MAG® Dual Antigen®, Hu, GALOP™, Sulfatide)	S	2 mL	R
<input type="checkbox"/> 288	<b>Motor Neuropathy Evaluation</b> (Co-GM1 Quattro®, MAG® Dual Antigen®)	S	2 mL	R
<input type="checkbox"/> 289	<b>Multifocal Motor Neuropathy Evaluation*</b> (Co-GM1 Quattro®, PMP22 Dup./Del.)	S 2 mL B 8 mL	R L	
<input type="checkbox"/> 277	Co-GM1 Quattro® Antibody Test	S	2 mL	R
<input type="checkbox"/> 145	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 Autoantibody Test	S	2 mL	R
<input type="checkbox"/> 160	GQ1b Autoantibody 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
<b>Peripheral Neuropathy: Hereditary</b>				
<input type="checkbox"/> 4010	<b>CMT Advanced Evaluation - Initial Genetic Assessment</b> (PMP22 Dup./Del., GJB1 (Cx32), MPZ, MFN2 Seq.)	B 8 mL	L	
<input type="checkbox"/> 4011	<b>CMT Advanced Evaluation - Nonprevalent Axonal</b> (GJB1 (Cx32) Del., NFL, GDAP1, GARS, RAB7, HSPB1, DN2, YARS, LMNA, TRPV4, HSPB8 Seq.)	B 8 mL	L	

Test Code	Test Description	Spec.	Vol.	Tube Type
<input type="checkbox"/> 4012	<b>CMT Advanced Evaluation - Nonprevalent Demyelinating</b> (GJB1 (Cx32) Del., EGR2, LITAF, PMP22, PRX, GDAP1, DN2, YARS, SH3TC2, MTMR2, NDRG1, FGD4, FIG4, SBF2 Seq.)	B 8 mL	L	
<input type="checkbox"/> 4013	<b>CMT Advanced Evaluation - Nonprevalent</b> (GJB1 (Cx32) Del., PMP22, EGR2, LITAF, PRX, GDAP1, RAB7, GARS, NFL, HSPB1, LMNA, FIG4, SH3TC2, DN2, YARS, FGD4, NDRG1, TRPV4, HSPB8, MTMR2, SBF2 Seq.)	B 8 mL	L	
<input type="checkbox"/> 4001	<b>CMT Advanced Evaluation - Comprehensive (Reflexive)*</b> Testing is performed in this order: 1. PMP22 Dup./Del. If negative: 2. Cx32, PMP22, MFN2, MPZ, EGR2, LITAF, PRX, GDAP1, RAB7, GARS, NFL, HSPB1, LMNA, FIG4, SH3TC2, DN2, YARS, FGD4, NDRG1, TRPV4, HSPB8, MTMR2, SBF2 DNA Seq.	B 8 mL	L	
<input type="checkbox"/> 4002	<b>CMT Advanced Evaluation - Dominant, Demyelinating (Reflexive)*</b> Testing is performed in this order: 1. PMP22 Dup./Del. If negative: 2. MPZ, PMP22 Seq., EGR2, LITAF, DN2, YARS DNA Seq.	B 8 mL	L	
<input type="checkbox"/> 4003	<b>CMT Advanced Evaluation - Dominant, Axonal*</b> (MFN2, MPZ, RAB7, GARS, NFL, HSPB1, LMNA, DN2, YARS, TRPV4, HSPB8)	B 8 mL	L	
<input type="checkbox"/> 4004	<b>CMT Advanced Evaluation - Recessive, Demyelinating*</b> (PRX, GDAP1, SBF2, SH3TC2, MTMR2, NDRG1, FGD4, FIG4)	B 8 mL	L	
<input type="checkbox"/> 4005	<b>CMT Advanced Evaluation - Dominant (Reflexive)*</b> Testing is performed in this order: 1. PMP22 Dup./Del. If negative: 2. MFN2, MPZ, PMP22 Seq., EGR2, LITAF, RAB7, GARS, NFL, HSPB1, DN2, YARS, TRPV4, HSPB8 DNA Seq.	B 8 mL	L	
<input type="checkbox"/> 4006	<b>CMT Advanced Evaluation - Recessive*</b> (PRX, GDAP1, SBF2, LMNA, FIG4, SH3TC2, MTMR2, NDRG1, FGD4)	B 8 mL	L	
<input type="checkbox"/> 4007	<b>CMT Advanced Evaluation - Demyelinating (Reflexive)*</b> Testing is performed in this order: 1. PMP22 Dup./Del. If negative: 2. Cx32, MPZ, PMP22 Seq., EGR2, LITAF, PRX, GDAP1, DN2, YARS, SH3TC2, MTMR2, NDRG1, FGD4, FIG4, SBF2 DNA Seq.	B 8 mL	L	

Test Code	Test Description	Spec.	Vol.	Tube Type
<input type="checkbox"/> 4008	<b>CMT Advanced Evaluation - Axonal*</b> (MFN2, Cx32, MPZ, RAB7, GARS, NFL, HSPB1, GDAP1, DN2, YARS, LMNA, TRPV4, HSPB8)	B 8 mL	L	
Individual CMT Tests:				
<input type="checkbox"/> 144	TRPV4*	B 8 mL	L	
<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	DN2*			<input type="checkbox"/> 468 YARS*
<input type="checkbox"/> 221	GDAP1 (CMT2K, 4A)*			<input type="checkbox"/> 222 LITAF/SIMPLE (CMTIC)*
<input type="checkbox"/> 223	MFN2 (CMT2A2)*			<input type="checkbox"/> 239 Periaxin (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 (CMT4J)*			<input type="checkbox"/> 228 GARS (CMT2D)*
<input type="checkbox"/> 143	Cx32 Seq./Del. (CMTX)*			<input type="checkbox"/> 229 HSPB1 (CMT2F)*
<input type="checkbox"/> 243	<b>Complete HNPP Evaluation*</b> (PMP22 Sequencing, PMP22 Dup./Del.)	B 8 mL	L	
<input type="checkbox"/> 245	<b>Congenital Hypomyelination Evaluation*</b> (MPZ, EGR2)	B 8 mL	L	
<input type="checkbox"/> 296	<b>Entrapment Neuropathy Evaluation*</b> (PMP22 Seq., PMP22 Dup./Del., TTR)	B 8 mL	L	
<input type="checkbox"/> 235	Amyloidosis Evaluation* (TTR)	B 8 mL	L	
<input type="checkbox"/> 691	<b>Early-Onset HSAN Evaluation*</b> (NTRK1 and WNK1)	B 8 mL	L	
<input type="checkbox"/> 698	<b>Late-Onset HSAN Evaluation*</b> (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	

**Neurome™ Neurological Exome**

"The Neurome™ Neurological Exome requires a separate requisition. Learn more at AthenaDiagnostics.com/Neurome

- 1500 Neurome™ Neurological Exome (Proband)
- 1501 Neurome™ Neurological Exome (Trio)
- 1509 Family Testing Supporting Neurome™ Analysis

**Exigences relatives aux spécimens**

- Type de spécimen :** B - Blood (sang) M - Muscle Tissue (Muscle)  
 C - CSF (LCR) S - Sérum
- Type de tube :** L - Lavande C - Cryovial  
 R - Rouge P - Tube de transfert LCR en polypropylène  
 \*\* LCR à prélever dans un tube ne comportant aucun additif.

**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.**

Test Code	Genes Included
<b>Adrenal Disorders</b>	
<input type="checkbox"/> <b>816 Primary Adrenal Insufficiency (Addison's disease)</b>	ABCD1, NROB1, AIRE
<input type="checkbox"/> 812 Autoimmune Polyglandular Syndrome (AIRE) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 815 ABCD1 DNA Sequencing Test (X-linked Adrenoleukodystrophy)	
<input type="checkbox"/> 814 NROB1/DAX1 DNA Sequencing Test (X-linked Adrenal Hypoplasia Congenita)	
<input type="checkbox"/> 881 Endocrine Hypertension (HSD11B2) DNA Sequencing Test (Apparent Mineralocorticoid Excess)	
<input type="checkbox"/> 855 PHEX DNA Sequencing Test (X-linked Hypophosphatemic Rickets)	
<input type="checkbox"/> 856 FGF23 DNA Sequencing Test (Autosomal Dominant Hypophosphatemic Rickets)	
<input type="checkbox"/> <b>879 Congenital Adrenal Hyperplasia Evaluation</b> CYP21A2 sequencing and deletion, CYP11B1 sequencing	
<input type="checkbox"/> 880 CYP21A2 (CAH) DNA Sequencing and Deletion Test	
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) DNA Sequencing Test	
<b>Bone Diseases</b>	
<input type="checkbox"/> <b>860 Osteogenesis Imperfecta Evaluation</b>	COL1A1, COL1A2
<input type="checkbox"/> 861 COL1A1 (OI) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 862 COL1A2 (OI) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 811 Osteoporosis-Pseudoglioma (LRP5) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 821 Idiopathic Osteoporosis (LRP5) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> <b>857 Hypophosphatemic Rickets Evaluation</b>	PHEX, FGF23
<input type="checkbox"/> 855 PHEX (Hypophosphatemic Rickets) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 856 FGF23 (Hypophosphatemic Rickets) DNA Sequencing Test	
<b>Congenital Hyperinsulinism</b>	
<input type="checkbox"/> <b>819 Congenital Hyperinsulinism Evaluation</b>	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 (CH) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 823 GCK (CH) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 826 KCNJ11 (CH) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 827 ABCC8 (CH) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> <b>042 CH Parental Testing - To augment child/proband diagnosis</b>	
<b>For expedited diagnosis of proband, send parental testing samples as soon as possible and provide information below.</b>	
<input type="checkbox"/> Mother <input type="checkbox"/> Father	
Proband Name/Accession # _____	

Test Code	Genes Included
<b>Diabetes</b>	
<input type="checkbox"/> <b>8800 Monogenic Diabetes (MODY) 4-Gene Evaluation</b>	GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A
<input type="checkbox"/> <b>8801 Monogenic Diabetes (MODY) 3-Gene Evaluation</b>	GCK, HNF1A, HNF1B
<input type="checkbox"/> <b>8802 Monogenic Diabetes (MODY) 2-Gene Evaluation</b>	GCK, HNF1A
<input type="checkbox"/> <b>885 Monogenic Diabetes (MODY) 5-Gene Evaluation</b>	HNFA, 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 HNF1A (MODY3) DNA Sequencing and Deletion Test	
<input type="checkbox"/> 834 IPF1 (MODY4) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 805 HNF1B (MODY5) DNA Sequencing and Deletion Test	
<input type="checkbox"/> 837 CEL (MODY8) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> <b>882 Neonatal Diabetes Mellitus Evaluation</b>	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	
<b>Nephrogenic Diabetes</b>	
<input type="checkbox"/> <b>854 Nephrogenic Diabetes Insipidus Evaluation</b>	AVPR2, AQP2
<input type="checkbox"/> 851 Nephrogenic Diabetes Insipidus (AVPR2) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 852 Nephrogenic Diabetes Insipidus (AQP2) DNA Sequencing Test	
<b>Familial Cancer Syndromes</b>	
<input type="checkbox"/> 818 MEN1 (MEN1) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> <b>889 Pheochromocytoma Evaluation</b>	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	
<b>Familial Hypocalciuric Hypercalcemia</b>	
<input type="checkbox"/> 829 Familial Hypocalciuric Hypercalcemia (CASR) DNA Sequencing Test	
<b>Familial Testing - Targeted Analysis</b>	
<input type="checkbox"/> <b>800 Familial DNA Sequence Evaluation</b>	
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 _____	
<b>Lipid Disorders</b>	
<input type="checkbox"/> <b>895 Hypercholesterolemia Evaluation</b>	LDLR, APOB
<input type="checkbox"/> 894 LDLR (Hypercholesterolemia) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 893 APOB Mutation Analysis	
<b>Obesity</b>	
<input type="checkbox"/> <b>884 Early Onset Obesity Panel</b>	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"/> <b>887 Bardet-Biedl Syndrome Evaluation</b>	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	Genes Included
<b>Reproductive Disorders</b>	
<input type="checkbox"/> 817 Male Precocious Puberty (LHCGR) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> <b>679 Complete Kallmann/IHH Evaluation</b>	CHD7, KAL1, PROK2, PROKR2, FGF8, FGFR1, GnRHR, GnRHI, KISS1R, TACR3
<input type="checkbox"/> <b>667 Normosmic Kallmann/IHH Evaluation</b>	PROK2, PROKR2, FGFR1, GnRHR, GnRHI, TACR3, KISS1R
<input type="checkbox"/> <b>462 Anosmic Kallmann/IHH Evaluation</b>	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 GnRHI 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	Genes Included
<b>Short Stature</b>	
<input type="checkbox"/> <b>865 Combined Pituitary Hormone Deficiency Evaluation</b>	PROPI, POU1F1
<input type="checkbox"/> 863 PROPI (CPHD) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> 864 POU1F1 (CPHD) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> <b>848 Growth Hormone Deficiency (GHD) Evaluation</b>	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 (SS) DNA Sequencing Test	
<b>Noonan Syndrome</b>	
<input type="checkbox"/> 846 Noonan Syndrome (PTPN11) DNA Sequencing Test	
<input type="checkbox"/> <b>658 KRAS/RAF1/SOS1 DNA Sequencing Evaluation</b>	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 et renseignements relatifs à l'expédition en lien avec les spécimens d'endocrinologie (s'appliquent à tous les tests d'endocrinologie)**

**Type de spécimen :** Sang total, 8 ml sous couvercle jaune ou lavande (volume minimum pédiatrique : 2 ml)

**Stabilité :** L'hémolyse peut compromettre la récupération et l'intégrité de l'ADN après 48 heures. Il est recommandé d'expédier les échantillons immédiatement après le prélèvement.  
Les échantillons peuvent uniquement être stockés pour de courtes durées. Envoyez les spécimens pour livraison le lendemain à température de la pièce.

**Expédition :** Envoyez les spécimens pour livraison le lendemain à la température de la pièce. Si vous avez des questions sur les exigences relatives aux échantillons ou à leur expédition, communiquez avec notre service à la clientèle au 1-800-394-4493, poste 2.

**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.

Test Code	Spec.	Vol.	Tube Type
<b>Alport Syndrome</b>			
<input type="checkbox"/> 759 Complete Alport Evaluation (COL4A3,4,5 DNA Sequencing; COL4A5 Deletion Test)	B	20 mL	L
<input type="checkbox"/> 755 COL4A5 DNA Sequencing and Deletion Test	B	20 mL	L
<input type="checkbox"/> 756 COL4A5 Deletion Test	B	20 mL	L
<input type="checkbox"/> 757 COL4A3 DNA Sequencing Test	B	20 mL	L
<input type="checkbox"/> 758 COL4A4 DNA Sequencing Test	B	20 mL	L
<b>Amyloidosis</b>			
<input type="checkbox"/> 235 Amyloidosis Evaluation (TTR)	B	20 mL	L
<b>Bardet-Biedl Syndrome</b>			
<input type="checkbox"/> 887 Bardet-Biedl Syndrome Evaluation (BBS1, BBS2, BBS10)	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 871 BBS1 (BBS) DNA Sequencing Test	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 872 BBS2 (BBS) DNA Sequencing Test	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 886 BBS10 (BBS) DNA Sequencing Test	B	10 mL	L
<b>Fanconi Syndrome</b>			
<input type="checkbox"/> 517 MELAS mtDNA Evaluation (MELAS 3243, 3271, 3252, 3256, 3291, 13513)	B	20 mL	L
<b>Family Testing</b>			
<input type="checkbox"/> 185 Familial DNA Sequence Evaluation This test detects previously identified sequence variants in at-risk family members. Proband Accession # _____ Relationship _____	B	10 mL	L
<b>Hereditary Renal Tubular Disorders</b>			
<input type="checkbox"/> 767 Hereditary Renal Tubular Disorders Evaluation (SLC12A1, KCNJ1, CLCNKB, BSND, SLC12A3)	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 762 SLC12A1 DNA Sequencing Test (Bartter type 1)	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 763 KCNJ1 DNA Sequencing Test (Bartter type 2)	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 764 CLCNKB DNA Sequencing Test (Bartter type 3)	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 765 BSND DNA Sequencing Test (Bartter type 4)	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 766 SLC12A3 DNA Sequencing Test (Gitelman)	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 825 Autosomal Dominant Hypocalcemia (CASR) Evaluation	B	10 mL	L
<b>Monogenic Hypertension</b>			
<input type="checkbox"/> 749 Monogenic Hypertension Evaluation (SCNN1B, SCNN1G, CYP11B1, HSD11B2)	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 747 Liddle's Syndrome Evaluation (SCNN1B, SCNN1G)	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 748 Pseudohypoaldosteronism Type 1 Evaluation (SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G)	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 772 SCNN1A DNA Sequencing Test	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 745 SCNN1B DNA Sequencing Test	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 746 SCNN1G DNA Sequencing Test	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 774 CYP11B1 DNA Sequencing Test	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 775 HSD11B2 DNA Sequencing Test	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 779 CYP11B1/CYP11B2 Chimeric Gene Fusion Test	B	10 mL	L
<b>Nephrogenic Diabetes Insipidus</b>			
<input type="checkbox"/> 854 Nephrogenic Diabetes Insipidus Evaluation (AVPR2, AQP2)	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 851 AVPR2 DNA Sequencing Test	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 852 AQP2 DNA Sequencing Test	B	10 mL	L
<b>Nephronophthisis</b>			
<input type="checkbox"/> 750 NPH1 (Familial Juvenile Nephronophthisis (FJN)) Molecular Test	B	10 mL	L

Test Code	Spec.	Vol.	Tube Type
<b>Nephrotic Syndrome</b>			
<input type="checkbox"/> 722 Early Onset Nephrotic Syndrome Evaluation (PLCE1, LAMB2, WTI, NPHS1, NPHS2)	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 717 Inherited Focal and Segmental Glomerulosclerosis (FSGS) Evaluation (INF2, ACTN4, TRPC6, NPHS2)	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 711 ACTN4 DNA Sequencing Test	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 712 TRPC6 DNA Sequencing Test	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 716 INF2 DNA Sequencing Test	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 718 PLCE1 DNA Sequencing Test	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 713 WTI DNA Sequencing Test	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 714 LAMB2 DNA Sequencing Test	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 710 NPHS2 DNA Sequencing Test (Steroid Resistant Nephrotic Syndrome; Podocin)	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 730 NPHS1 DNA Sequencing Test (Congenital Nephrotic Syndrome; Nephrin)	B	10 mL	L
<b>Polycystic Kidney Disease</b>			
<input type="checkbox"/> 761 Complete PKD Evaluation Step 1. PKD1/PKD2 Sequencing; Step 2. PKD1/PKD2 MLPA			
<input type="checkbox"/> 725 PKDx DNA Sequencing Test (PKD1 and PKD2 Sequencing)	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 728 PKDx Familial Mutation Evaluation (PKD1 and PKD2 Single Exon Sequencing) Proband Accession # _____ Relationship _____	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 760 PKD Deletion Test (PKD1/PKD2 MLPA)	B	10 mL	L
<b>Other Cystic Diseases</b>			
<input type="checkbox"/> 556 Complete Tuberous Sclerosis Evaluation (TSC1 Sequencing, TSC1 Deletion, TSC2 Sequencing, TSC2 Deletion)	B	20 mL	L
<input type="checkbox"/> 521 TSC1 DNA Sequencing Test	B	20 mL	L
<input type="checkbox"/> 508 TSC1 DNA Deletion Test	B	20 mL	L
<input type="checkbox"/> 522 TSC2 DNA Sequencing Test	B	20 mL	L
<input type="checkbox"/> 523 TSC Familial Mutation Evaluation (TSC1 and TSC2 Single Exon Sequencing) Proband Accession # _____ Relationship _____	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 524 TSC2 DNA Deletion Test	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 770 Hereditary Interstitial Kidney Disease (2 exon UMOD seq.)	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 836 TCF2 DNA Sequencing Test (Renal Cysts and Diabetes Syndrome (RCAD))	B	10 mL	L
<b>Renal Cancer</b>			
<input type="checkbox"/> 889 Pheochromocytoma Evaluation (RET, VHL, SDHB)	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 813 MEN2 (RET) Evaluation	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 818 MEN1 (MEN1) Evaluation	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 888 SDHB DNA Sequencing Test	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 858 von Hippel-Lindau Syndrome (VHL) Evaluation	B	10 mL	L
<b>Renal Cysts and Diabetes</b>			
<input type="checkbox"/> 776 HNF1B DNA Sequencing and Deletion Evaluation (RCAD)	B	10 mL	L
<b>Rickets</b>			
<input type="checkbox"/> 857 Hypophosphatemic Rickets Evaluation (PHEX, FGF23)	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 855 PHEX DNA Seq. Test (X-linked Hypophosphatemic Rickets)	B	10 mL	L
<input type="checkbox"/> 856 FGF23 DNA Sequencing Test (Autosomal Dominant Hypophosphatemic Rickets)	B	10 mL	L

**Exigences et renseignements relatifs à l'expédition en lien avec les spécimens**

- Type de spécimen :** B - Blood (sang)
- Type de tube :** L - Lavande C - Cryovial
- Volume minimum pédiatrique :** 2 ml (pour tests sanguins)
- Stabilité :** L'hémolyse peut compromettre la récupération et l'intégrité de l'ADN après 48 heures. Il est recommandé d'expédier les échantillons immédiatement après le prélèvement. Les échantillons peuvent uniquement être stockés pour de courtes durées. Envoyez les spécimens pour livraison le lendemain à température de la pièce.
- Expédition :** Envoyez les spécimens pour livraison le lendemain à la température de la pièce. Si vous avez des questions sur les exigences relatives aux échantillons ou à leur expédition, communiquez avec notre service à la clientèle au 1-800-394-4493, poste 2.

**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 représentants du service à la clientèle d'Athena Diagnostics sont disponibles de 8 h 30 à 18 h 30, heure de l'Est (É.-U.)

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 774-843-3721.)*



200 Forest Street, 2nd Floor  
Marlborough, MA 01752 • [AthenaDiagnostics.com](http://AthenaDiagnostics.com)

ADX5475G-10/15AK-REV02