

**Demande de Diagnostic Moléculaire**  
**Laboratoire de Biochimie Génétique et Moléculaire**  
**CHU de Grenoble**Date de diffusion : 23/09/2014  
Version : 1  
Nombre de pages : 2Rédigé par : N Roux-Buisson  
Vérifié par : G Hardy  
Approuvé par : J FauréNOM : Nom de jeune fille :  
Prénom : Date de Naissance :  
Date de prélèvement :Pour un ENFANT Nom du Père :  
Nom de la Mère :Médecin demandeur : Service :  
Hôpital : Tél. :**Documents obligatoires :**

- 
- Attestation de consultation médicale
- 
- 
- Formulaire de consentement (ou attestation du médecin prescripteur d'avoir recueilli le consentement)
- 
- 
- Prescription médicale
- 
- 
- Bon de commande pour les extérieurs au CHU Grenoble

Nature du prélèvement : .....

Proposant :  Sujet atteint  
 Sujet apparenté

Dans le cadre d'une étude familiale, joindre un arbre généalogique

Objectif de la demande :  Analyse  
 Stockage sans analyse immédiateGrossesse en cours :  oui Date des dernières règles : ..... (SA)  
 non

## Pathologie à étudier :

Arthrogrypose (*TNNI2, TNNT3, TPM2, MYH*)  
Amyotrophie spinale = SMA (*SMN1, SMN2*)  
Angioedèmes héréditaires de type HAE I, II (gène *SERPING1*) ou III (gène *F12*)  
Cytopathies Mitochondriales (Maladie de Leber, MERRF, MELAS, Leigh, *POLG*, Twinkle)  
Déficit en Ornithine TransCarbamylase (*OTC*)  
DNAtèque = Stockage ADN  
Dystrophie myotonique de Steinert (*DMPK*)  
Dysplasie ventriculaire Droite Arythmogène = DVDA (*PKP2, DSC2, DSG2, DSP*)  
Huntington (*HTT*)  
Hyperthermie Maligne (*RYR1*)  
Infertilité masculine (*AURKC, DPY19*)  
Mucoviscidose (*CFTR*). Indiquer l'origine géographique des membres de la famille : .....

Microdélétions du chromosome Y = azoospermie (AZFa,b,c)  
Myopathie à Central Cores, Multi mini Cores (*RYR1*)  
Myopathie à bâtonnets, Nemaline (*ACTA, TPM3, TPM2, TNNT1*)  
Myopathie de Duchenne-Becker (*DMD*)  
Paralysie hypokaliémique (*SCN4A, CACNA1S*)  
Syndrome IPEX (*FOXP3*)  
Syndrome de Lowe, Syndrome de Dent (*OCRL1*)  
Tachycardie Ventriculaire Polymorphes Catécholergiques = TVPC (*RYR2, CASQ2, TRDN*)  
Autre pathologie : \_\_\_\_\_

**Dossier clinico-biologique :**

**Suspicion Diagnostic :**

- renseignements cliniques :

- tests biologiques effectués

Signature et cachet du Médecin Prescripteur :

**Laboratoire de Biochimie Génétique et Moléculaire  
Institut de Biologie et Pathologie – R+2  
Centre Hospitalier Universitaire de Grenoble  
CS 10217  
38043 GRENOBLE CEDEX  
FRANCE  
Tél : +33 4 76 76 55 73      Fax : +33 4 76 7656 64**

*Informations complémentaires sur :*  
[www.orpha.net](http://www.orpha.net)