



## Demande de Diagnostic Moléculaire

### Identité du patient :

NOM : Nom de jeune fille :

Prénom : Date de Naissance :

Etiquette patient

Pour un ENFANT : Nom du Père :  
Nom de la Mère :

Médecin titulaire 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 (ce document tient lieu de prescription)  
 Bon de commande pour les extérieurs au CHU Grenoble  
 Arbre généalogique  
 Si mutation à rechercher connue : compte-rendu du résultat initial

Nature du prélèvement : ..... Date du prélèvement : .....

Identité du préleveur : ..... N° téléphone : .....

### Statut Patient :

- Cas index       Symptomatique, atteint  
 Sujet apparenté       Asymptomatique (consultation de génétique préalable requise)  
 Conjoint

**Grossesse en cours**      Date des dernières règles : ..... (SA)

Diagnostic prénatal      Indiquer l'identité du conjoint : .....

Cas particulier : Suspicion de mucoviscidose sur ileus échographique

Premier prélèvement       Nouveau prélèvement de contrôle

### Diagnostic :

Compléter ci-dessous ou joindre un courrier d'information

Clinique : ..... - Paraclinique

Pour la mucoviscidose, préciser l'origine géographique des parents et grands-parents sur l'arbre généalogique.

Signature et cachet du Médecin Prescripteur Diplômé :

### Unité Médicale de Génétique Moléculaire

Institut de Biologie et de Pathologie – R+2

Centre Hospitalier Universitaire Grenoble Alpes

CS 10217

38043 GRENOBLE Cedex 9

Responsable : Dr Julien Fauré

Secrétariat      Tél : +33 4 76 76 55 73

Fax : +33 4 76 76 56 64

## Indication de l'étude :

Stockage ADN sans analyse immédiate (= DNAtèque)

Recherche de mutation(s) ciblée(s) (compléter ci-dessous ou joindre un document avec l'information)

Gène \_\_\_\_\_ (NM \_\_\_\_\_) Exon \_\_\_\_\_ Mutation cDNA : c. \_\_\_\_\_ protéine : p. \_\_\_\_\_

Gène \_\_\_\_\_ (NM \_\_\_\_\_) Exon \_\_\_\_\_ Mutation cDNA : c. \_\_\_\_\_ protéine : p. \_\_\_\_\_

Recherche non ciblée :

Cocher ci-dessous la pathologie dont l'exploration est prescrite :

Indiquer si l'exploration d'un gène précis est souhaitée : \_\_\_\_\_

<input type="checkbox"/> <b>Pathologies du gène CFTR</b>	
<input type="checkbox"/> Mucoviscidose <input type="checkbox"/> Agénésie Bilatérale des Canaux Déférents	CFTR

<input type="checkbox"/> <b>Angioedèmes Héritaires (HAE)</b>	
<input type="checkbox"/> Déficit en C1 inhibiteur (type I et II)	<input type="checkbox"/> SERPING1
<input type="checkbox"/> C1 inhibiteur Normal	<input type="checkbox"/> F12 <input type="checkbox"/> PLG <input type="checkbox"/> XPNPEP2

<input type="checkbox"/> <b>Cardiogénétique</b>	
<input type="checkbox"/> Dysplasie Ventriculaire Droite Arythmogène <input type="checkbox"/> Syndrome du QT long congénital <input type="checkbox"/> Tachycardies Ventriculaires Catécholergiques	Panel NGS

<input type="checkbox"/> <b>Cytopathies mitochondriales</b>	
<input type="checkbox"/> MERRF, MELAS, Leigh, Leber, autres	<input type="checkbox"/> ADN mitochondrial en NGS <input type="checkbox"/> Grandes délétions de l'ADNmt
<input type="checkbox"/> Gènes nucléaires	<input type="checkbox"/> POLG <input type="checkbox"/> TWNK (Twinkle) <input type="checkbox"/> SURF1 <input type="checkbox"/> SCO2

<input type="checkbox"/> <b>Myopathies congénitales</b>	
<input type="checkbox"/> Némaline <input type="checkbox"/> Myopathie congénitale autre	Panel NGS

<input type="checkbox"/> <b>Hyperthermie Maligne</b>	
<input type="checkbox"/> Hyperthermie maligne peranesthésique <input type="checkbox"/> Hyperthermie d'effort <input type="checkbox"/> Rhabdomyolyse d'effort	RYR1 CACNA1S STAC3 TRPV1

<input type="checkbox"/> <b>Infertilité</b>	
<input type="checkbox"/> Azoospermie	Microdélétions Y
<input type="checkbox"/> Spermatozoïdes macrocéphales	AURKC
<input type="checkbox"/> Spermatozoïdes globocéphales	DPY19L2

<input type="checkbox"/> <b>Arthrogrypose</b>	Panel NGS
<input type="checkbox"/> <b>Amyotrophie Spinale</b>	SMN1 SMN2
<input type="checkbox"/> <b>Déficit en MCAD</b>	ACADM
<input type="checkbox"/> <b>Déficit en OTC</b>	OTC
<input type="checkbox"/> <b>Syndrome de Lowe/Dent</b>	OCRL1
<input type="checkbox"/> <b>Maladie de Huntington</b>	HTT
<input type="checkbox"/> <b>Maladie de Steinert / DM de type I</b>	DMPK
<input type="checkbox"/> <b>Paralysie Périodique HypoKaliémique</b>	CACNA1S SCN4A
<input type="checkbox"/> <b>Phénylcétonurie</b>	PAH
<input type="checkbox"/> <b>Pseudo Obstruction Intestinale Chronique (POIC)</b>	ACTG2

<input type="checkbox"/> <b>Exome</b>
<input type="checkbox"/> <b>Maladie Génétique Autre :</b>

Les gènes cités sont donnés à titre indicatif et sont susceptibles d'évoluer en fonction des données de la littérature

Catalogue des examens, documents et coordonnées des biologistes : <http://biologie.chu-grenoble.fr/catalogue-des-examens>