	Pôle de Biologie et de Pathologie - DBTP	BIG.BGM-FOR-004

Demande de Diagnostic Moléculaire
Laboratoire de Biochimie Génétique et Moléculaire
CHU de Grenoble

Date de diffusion : 23/09/2014 Version : 1 Nombre de pages : 2	Rédigé par : N Roux-Buisson Vérifié par : G Hardy Approuvé par : J Fauré

NOM : 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 immédiate

Grossesse 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*)
DNAthèque = 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 a 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