



Demande de Diagnostic Moléculaire

Identité du patient :

NOM :

Nom de naissance :

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 : préciser l'origine géographique des parents et grands-parents sur l'arbre généalogique

Nature du prélèvement : Date du prélèvement :

Identité du préleveur : N° téléphone :

Statut Patient :

- ☐ Cas index
- ☐ Sujet apparenté (joindre une copie du compte-rendu du cas index ou d'un apparenté)
 - ☐ Dépistage présymptomatique (consultation de génétique préalable requise)
 - ☐ Etude de ségrégation
 - ☐ Symptomatique
 - ☐ Asymptomatique
- ☐ Conjoint (joindre une copie du compte-rendu du cas index ou d'un apparenté)

☐ Grossesse en cours ☐ Diagnostic prénatal

Date des dernières règles :(SA)

Identité du conjoint :

☐ Premier prélèvement ☐ Second prélèvement

Indication :

Clinique et paraclinique :

- ☐ Suspicion mucoviscidose sur signes échographiques :
 - ☐ hyperéchogénicité intestinale
 - ☐ vésicule biliaire non visualisée
 - ☐ dilatation digestive
- ☐ Recherche de mutation(s) ciblée(s) (*préciser*) :
- ☐ Recherche non ciblée : Cocher au dos

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

Catalogue des examens, documents et coordonnées des biologistes : <http://biologie.chu-grenoble.fr/catalogue-des-examens> (Gènes cités à titre indicatif, susceptibles d'évoluer avec la littérature)

5ADN	☐ Stockage ADN par l'UM de Génétique Moléculaire DNATHèque (IBP 2ème étage)	
5SMA	☐ Amyotrophie spinale proximale type I II III IV	(SMN1)
5ST	☐ Maladie de Steinert (Dystrophie myotonique de type 1)	(DMPK)
5HD	☐ Chorée de Huntington	(HTT)
5OTC	☐ Déficit en Ornithine TransCarbamylase	(OTC)
5LS	☐ Syndrome de Lowe et Maladie de Dent	(OCRL)
5PCU	☐ Phénylcétonurie	(PAH)
5MCAD	☐ Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne	(ACADM)
5POIC	☐ Pseudo obstruction intestinale chronique syndrome Micro colon Mega vessie	(ACTG2)
Angioedèmes Héritaires		
5HAE	☐ Déficit en C1 inhibiteur (gène SERPING1) ☐ C1 inhibiteur Normal : ☐ F12 ☐ PLG ☐ KNG1 (atteinte familiale) / ☐ sous IEC (XPNPEP2)	
Cardiogénétique		
Trouble du rythme et de la conduction		
5CG	☐ Cardiogénétique panel large Troubles du Rythme Cardiomyopathies (panel 128 gènes)	
5FVI	☐ Arythmie Fibrillation Ventriculaire Idiopathique Mort subite (panel 128 gènes) Panel des 128 gènes : ABCC9 ACTA1 ACTC1 ACTN2 AKAP9 ALPK3 ANK2 ANKRD1 APOA1 ATP2A2 BAG3 CACNA1C CACNA1D CACNA2D1 CACNB2 CALM1 CALM2 CALM3 CALR3 CASQ2 CAV3 CHRM2 CRYAB CSRP3 CTF1 CTNNA3 DES DMD DOLK DPP6 DSC2 DSG2 DSP DTNA EMD EYA4 FGF12 FHL1 FHL2 FKTN FLNC GAA GATA4 GATA6 GATAD1 GJA1 GJA5 GJC1 GLA GPD1L HCN4 HEY2 HFE JPH2 JUP KCNA5 KCNAB2 KCND3 KCNE1 KCNE2 KCNE3 KCNE5 KCNH2 KCNJ2 KCNJ5 KCNJ8 KCNQ1 LAMA4 LAMP2 LDB3 LMNA MYBPC3 MYH6 MYH7 MYL2 MYL3 MYLK2 MYOM1 MYOZ2 MYPN NEBL NEXN NKX2.5 NOS1AP NPPA NUP155 PDLIM3 PKP2 PLN PRDM16 PRKAG2 PSEN1 PSEN2 PTPN11 RAF1 RAGNRF RBM20 RYR2 SCN10A SCN1B SCN2B SCN3B SCN4B SCN5A SCO2 SGCD SLC8A1 SLMAP SNTA1 STRN SURF1 TAZ TBX20 TBX5 TCAP TGFβ3 TMEM43 TMPO TNNC1 TNNI3 TNNT2 TPM1 TRDN TRPM4 TRPM7 TTN TTR VCL	
5QTL	☐ Syndrome QT long congénital (ANK2 CACNA1C KCNE1 KCNE2 KCNH2 KCNJ2 KCNQ1 SCN5A)	
5QTC	☐ Syndrome QT court congénital (KCNQ1 KCNH2 KCNJ2)	
5TVPC	☐ Tachycardie Ventriculaire Polymorphe Catecholaminergique (CALM1 CALM2 CALM3 CASQ2 KCNJ2 RYR2 TRDN)	
5SBR	☐ Syndrome de Brugada (SCN5A)	
5CCD	☐ Trouble de la conduction familial (DES GATA4 GJA1 GJA5 GJC1 HCN4 LMNA NKX2-5 PRKAG2 SCN1B SCN5A TRPM4)	
5CVDA	☐ Cardiomyopathie Ventriculaire Droite Arythmogène (DSC2 DSG2 DSP JUP LMNA PKP2 RYR2)	
Cardiomyopathie		
5CMH	☐ Cardiomyopathie Hypertrophique (ACTC1 ACTN2 FHL1 FLNC GLA LAMP2 MYBPC3 MYH7 MYL2 MYL3 PRKAG2 TNNC1 TNNI3 TNNT2 TPM1 TTR)	
5CMD	☐ Cardiomyopathie Dilatée (panel 64 gènes)	
5CMR	☐ Cardiomyopathie Restrictive (panel 64 gènes)	
5NCVG	☐ Non Compaction du Ventricule Gauche (panel 64 gènes) Panel des 64 gènes pour CMD, CMR et NCVG : ABCC9 ACTC1 ACTN2 ALPK3 ANKRD1 BAG3 CALR3 CAV3 CRYAB CSRP3 CTNNA3 DES DSC2 DSG2 DSP DTNA EMD EYA4 FHL1 FLNC GAA GATA4 GLA HCN4 HEY2 JPH2 LAMA4 LAMP2 LDB3 LMNA MYBPC3 MYH6 MYH7 MYL2 MYL3 MYLK2 MYOM1 MYOZ2 MYPN NEBL NEXN NKX2-5 PDLIM3 PKP2 PLN PRDM16 PRKAG2 PTPN11 RAF1 RBM20 RYR2 SCN5A SGCD TAZ TCAP TMEM43 TMPO TNNC1 TNNI3 TNNT2 TPM1 TTN TTR VCL	
5CVDA	☐ Cardiomyopathie Ventriculaire Droite Arythmogène (DSC2 DSG2 DSP JUP LMNA PKP2 RYR2)	
5LMNA	☐ Laminopathies (LMNA)	
Cytopathie mitochondriale		
5CM	☐ Syndromes MERRF, MELAS, Leigh, NARP, autres (ADN mitochondrial) ☐ Gènes nucléaires : ☐ POLG ☐ TWNK (Twinkle)	
5AOP	☐ Neuropathie Optique Héritaire de Leber (ADN mitochondrial)	
5MU	☐ Etude moléculaire gène CFTR ☐ Mucoviscidose ☐ Pathologie CFTR ☐ Agénésie Bilatérale Canaux Déférents	
5HM	☐ Hyperthermie Maligne (Panel NGS : RYR1 CACNA1S STAC3 TRPV1) ☐ Hyperthermie maligne peranesthésique ☐ Hyperthermie d'effort	
5CC	☐ Maladie Neuromusculaire (Panel NGS 130 genes) ACTA1 ADAMTS2 ADCY6 AGRN ALG14 ALG2 ANO5 ASCC1 ATP2A1 BAG3 BICD2 BIN1 CACNA1S CASQ1 CAV3 CCDC78 CFL2 CHAT CHRNA1 CHRN1 CHRND CHRNE CHRNG CLCN1 CNTN1 CNTNAP1 COL12A1 COL13A1 COL1A1 COL1A2 COL3A1 COL5A1 COL5A2 COL5A3 COL6A1 COL6A2 COL6A3 COL6A6 COLQ CRYAB DES DNAJB6 DNM2 DOK7 DPAGT1 DYNC1H1 DYSF ECEL1 EMD ERBB3 FBLN5 FBN2 FHL1 FKBP14 FLNC GFPT1 GLE1 GMPBP GNE GPR126 ADGRG6 HSPG2 IGFN1 ITGA7 KBTBD13 KCNA1 KCNJ2 KCNQ2 KLHL40 KLHL41 KY LAMA2 LAMB2 LDB3 LMNA LMOD3 LPIN1 LRP4 MAGEL2 MATR3 MEGF10 MTM1 MUSK MYBPC1 MYBPC3 MYH2 MYH3 MYH7 MYH8 MYO18B MYO9A MYOD1 MYOT NALCN NEB ORAI1 PIEZO2 PIP5K1C PLEC PLOD1 PNPLA2 PREPL PTPLA HACD1 PYROXD1 RAPSN RYR1 SCN4A SEPN1 SLC25A1 SLC5A7SNAP25 SPEG SQSTM1 STAC3 STIM1 SYT2 TCAP TIA1 TNNI2 TNNT1 TNNT3 TNXB TPM2 TPM3 TRDN TRIM32 TRIP4 TRPV1 TRPV4 TTN VCP ZASP ZBTB42 ZC4H2	
5CC	☐ Arthrogrypose ☐ Myasthénie congénitales ☐ Rhabdomyolyse d'effort (RYR1) ☐ Myopathies congénitales ☐ Myopathies distales ☐ Myopathie rétractiles ☐ Myopathies myofibrillaires ☐ Myotonies ☐ Paralysie Périodique HypoKaliémique (CACNA1S SCN4A)	
5EXOM	☐ Exome	
5VAEX	☐ Recherche par séquençage Sanger de variant(s) identifié(s) en Exome	
5MG	☐ MBL ☐ CGD ☐ Autre maladie :	