



HOPITAUX UNIVERSITAIRES
PITIE-SALPETRIERE/CHARLES FOIX
47-83, boulevard de l'Hôpital
75651 PARIS Cedex 13
Standard : 01 42 16 00 00
: 01 42 17 60 60

Unité Fonctionnelle de Cardiogénétique et Myogénétique

<http://www.cgmc-psl.fr>

Secrétariat : Christelle HERRERO _ Tel (33) 1 42 17 76 47

Fax (33) 1 42 17 76 18

Adresse : Bâtiment 6 rue la Peyronie
47/83, boulevard de l'Hôpital
75651 PARIS cedex 13

Chef de Service : Pr. Dominique ROUSSELOT (Biochimie Métabolique)

Praticien responsable : Dr. Pascale Richard

Biologistes : Dr. C. Jardel, Dr V. Fressart, Dr D. Sternberg, Dr A. de Becdelievre

emails : nom.prenom@psl.aphp.fr

Nature des prélèvements : 2 tubes de sang sur ETDA (bouchon violet) à conserver à température ambiante
Réception des prélèvements : du lundi au jeudi, de 9h à 17h ; le vendredi, de 9h à 12h

DEMANDE DE DIAGNOSTIC MOLECULAIRE EN MYOLOGIE

| PRESCRIPTEUR (SENIOR) | PRELEVEUR |
|-----------------------|-----------------------|
| Nom et prénom : | Nom et prénom : |
| Service : | Service : |
| Institution : | Date : |
| Adresse : | Heure : |
| | |
| Téléphone | Fax : |
| courriel : | |

| | |
|--|--|
| PATIENT | Un apparenté a-t-il déjà été prélevé pour une étude moléculaire liée au diagnostic évoqué chez le patient ? |
| Nom : Prénom : | non <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> |
| Nom de jeune fille : | Si oui, indiquer ci-dessous: |
| Date de naissance : | Les nom et prénom de l'apparenté : |
| Origine géographique : | |
| Sexe : M <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/> | Le laboratoire où le prélèvement a été envoyé : |
| Nature du prélèvement : <input type="checkbox"/> Sang <input type="checkbox"/> ADN <input type="checkbox"/> Autre (préciser) : | |
| S'agit-il du : 1 ^{er} prélèvement <input type="checkbox"/> 2 ^{ème} prélèvement <input type="checkbox"/> | |

ANALYSE(S) MOLECULAIRE(S) DEMANDEE(S)

(Les analyses concernant d'autres gènes que ceux mentionnés ci-dessous ne peuvent être réalisées dans un cadre diagnostic)

- DM d'Emery-Dreifuss et autres Laminopathies**
Analyse du gène *LMNA* (gène entier : BHN2500 – diagnostic direct BHN370)
- Myopathies Scapulopéronière / Myopathie à corps réducteurs / Myopathie EDMD « like »**
Analyse du gène *FHL1* (gène entier BHN2500 – Diagnostic direct BHN370)
- DM avec « rigid spine syndrome » :**
Analyse du gène *SEPN1* (gène entier : BHN3000 – diagnostic direct BHN500)
- Myopathie myofibrillaire avec surcharge en Desmine**
Analyse du gène *DES* (BHN 1500)
- Myopathie d'Ulrich ou de Bethlem (Col6 Related Myopathies) ___Attention analyse faite sur fibroblastes**
Analyse des ARN messagers des gènes COL6A1 (BHN2500), COL6A2 (BHN2500), COL6A3 (BHN6500)
- DM oculopharyngée**
Analyse du gène *PABP2* (BHN 240)
- Myopathie à inclusions avec Paget et Démence frontotemporale (IBMPDF)**
Analyse du gène *VCP* (gène entier : BHN4500)

CADRE RESERVE AU LABORATOIRE DE DIAGNOSTIC MOLECULAIRE

DATE D'ARRIVEE AU LABORATOIRE :

CONFORMITE DU PRELEVEMENT : Oui Non :

CODE INTERNE :

n° père :

n° mère :

Date de demande de reprélèvement :

n° de famille UF :

n° de famille banque Généthon

