

ETIQUETTE PATIENT IPP  
IPP:  
Nom :  
Prénom :  
DDN :

SERVICE demandeur  
Hôpital  
Adresse

MEDECIN (Sénior)  
Nom - Prénom  
Identifiant RPPS /APH  
Tel / Mail

PRELEVEUR



**SERVICE DE BIOCHIMIE – Pr P.THEROND**  
**GENETIQUE - MALADIES HEREDITAIRES DU METABOLISME** Accueil : 01-45-2(12605)  
Dr PH. BECKER (13567), Dr P.GAIGNARD (13585)  
Dr E.LEBIGOT (12929), Dr A.SPRAUL (13522)

2MHM04 08/2022

Date de prélèvement

J	J	M	M	A	A

Heure de prélèvement

H	H	M	M

**RENSEIGNEMENTS SUR LE PATIENT ET LA MALADIE**

Cas index                       Consanguinité  
 Apparenté : famille cas index : .....  
 Cas sporadique                 Forme familiale - ----> Arbre généalogique :  
  
Maladie étudiée : .....  
+ joindre lettre motivant la demande

**RENSEIGNEMENTS SUR LE PRELEVEMENT**

Prélèvements nécessitant un accord téléphonique préalable

**Diagnostic pré natal**

- Villosités chorales (de préférence triées)
- Liquide amniotique
- ADN extrait

**Diagnostic moléculaire d'une maladie connue**

- |  |  |
|--|--|
| <b>ADN</b>   | <b>ARN</b>   |
| <input type="checkbox"/> Sang total (tube EDTA 5 ml, acheminement Temp Amb)                      | <input type="checkbox"/> Culture de cellules : type .....                    |
| <input type="checkbox"/> Culture de cellules : type .....  | <input type="checkbox"/> Sang (tube PAXGEN, acheminement Temp Amb, sous 48H) |
| <input type="checkbox"/> ADN extrait (origine .....  | <input type="checkbox"/> Autre tissu .....                                   |
| <input type="checkbox"/> Autre tissu .....   |  |
| <input type="checkbox"/> Cellules urinaires (miction complète, acheminement Temp Amb)            |  |
| <input type="checkbox"/> Cellules buccales (écouvillon stérile humidifié, acheminement Temp Amb) |  |

**ATTESTATION DE CONSENTEMENT ET DE RECUEIL DE CONSENTEMENT**

(joindre si possible la copie du consentement)

Je soussigné(e), Dr. ...., certifie que, conformément au code Civil (Art.16.10) et au code de (Art. R1131-5 ou, pour le diagnostic prénatal, R2131-2), j' ai informé M ..... et que je suis en possession du consentement éclairé signé par M ..... dans le cadre du diagnostic moléculaire.

Date : **Signature du médecin senior :**

CADRE RESERVE AU LABORATOIRE

NON CONFORMITES

- Prélèvement non étiqueté
- Discordance identité tube-feuille
- Feuille non étiquetée
- Prélèvement manquant
- Prélèvement non conforme
- Absence de renseignements cliniques

- Absence de consentement
- Absence identité préleveur
- Absence identité prescripteur

ACTION

- Appel service
- Correction
- Annulation

**PATHOLOGIES MITOCHONDRIALES**

<b>Panel de gènes nucléaires impliqués dans les pathologies mitochondriales (« NGS MitoKB »)</b>	
	Cytopathie mitochondriale – gènes nucléaires
	<b>Déficits en PDH</b> (complexe PDH, métabolismes thiamine et acide lipoïque)
<b>Etude de l'ADN mitochondrial</b>	
	Cytopathie mitochondriale – ADN mitochondrial
	Recherche syndrome MERRF, MELAS, NARP, LHON... Séquençage complet de l'ADN mitochondrial
	Recherche syndrome Pearson et Kearns-Sayre (grande délétion de l'ADN mitochondrial)
	Recherche de déplétion (muscle ou foie)
<b>Demandes de séquençage ciblé</b>	
	Gène <i>PC</i> (déficit en pyruvate carboxylase)
	Gène <i>PDHA1</i> (déficit en PDH lié à l'X)
	Gène <i>DLD</i> (déficit en E3)
	Gène <i>TYMP</i> (MNGIE, déficit en thymidine phosphorylase)
	Gène <i>POLG</i> (déficit en polymérase gamma)

**GLYCOGENOSES ET METABOLISME DU FRUCTOSE ET DU GALACTOSE**

<b>Panels de gènes impliqués dans les glycoséoses hépatiques (« NGS Hépat »)</b>	
	Déficit en phosphorylase et phosphorylase kinase hépatique ( <i>PYGL, PHKG2, PHKA2, PHKB</i> ) Déficit en enzyme débranchante ( <i>AGL</i> )
	Déficit en enzyme branchante ( <i>GBE1</i> )
<b>Demandes de séquençage ciblé</b>	
	Glycoséoses de type 1A et 1B ( <i>G6PC1</i> et <i>SLC37A4</i> )
	Aldolase B ( <i>ALDOB</i> )
	Fructose 1,6 diphosphatase ( <i>FBP1</i> )
	Galactose-1-phosphate uridylyltransférase ( <i>GALT</i> )
	Galactokinase ( <i>GALK1</i> )
	Transporteur Glucose-Galactose NaD ( <i>SLC5A1</i> ou <i>SGTL1</i> )
	Fumaryl Acétoacétate Hydrolase ( <i>FAH</i> )
	Déficit en Alpha1Antitrypsine ( <i>SERPINA1</i> )
	Syndrome de Crigler Najjar ( <i>UGT1A1</i> )
	Mac Ardlé (glycoséose musculaire type V) ( <i>PYGM</i> )

**BETA OXYDATION DES ACIDES GRAS**

	Transporteur de la carnitine ( <i>SLC22A5</i> )
	Carnitine palmitoyl transférase I ( <i>CPT1A</i> )
	Carnitine Acylcarnitine translocase CACT ( <i>SLC25A20</i> )
	Carnitine palmitoyl transférase II ( <i>CPT2</i> )
	AcylCoA déshydrogénase à chaîne longue ( <i>VLCAD</i> )
	Enzyme trifonctionnelle ( <i>HADHA, HADHB</i> )
	LCHAD mutation fréquente ( <i>HADHA</i> )

**PATHOLOGIES HÉPATOBIILAIRES**

<b>Panel de gènes impliqués dans les pathologies hépatiques (« NGS Hépat »)</b>	
	Cholestases génétiques ( <i>ABCB4, ATP8B1, ABCB11, TJP2, MYO5B, NR1H4, DCDC2, CYP27A1, SLC25A13, VIPAS39, VPS33B, ABCC2, UGT1A1, SLCO1B1/SLCO1B3...</i> )
	Lithiases biliaires ( <i>ABCB4, ABCB11, ATP8B1, ABCG5/G8 ...</i> )
	Insuffisances hépatocellulaires ( <i>NBAS, SCYL1, RINT1 ...</i> )
	Pathologies vasculaires du foie ( <i>FOPV, NOTCH1, ...</i> )
<b>Demandes de séquençage ciblé</b>	
	Déficit de synthèse acides biliaires ( <i>HSD3B7, AKR1D1, ...</i> )
	Atrésie des voies biliaires ( <i>CFC1</i> )