

ETIQUETTE PATIENT IPP
 IPP:
 Nom :
 Prénom :
 DDN :

SERVICE demandeur
 Hôpital
 Adresse

MEDECIN (Sénior)
 Identifiant RPPS /APH
 Tel
 Mail

PRELEVEUR



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

Date de prélèvement

<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
J	J	M	M	A	A

Heure de prélèvement

<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
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

- Dépistage pré natal** Villosités choriales
- Liquide amniotique

Diagnostic moléculaire d'une maladie connue

- Sang total (tube EDTA 5 ml) Culture de cellules : type
- extraction ADN, acheminement TA
- extraction ARN, acheminement +4° C Autres tissus :
- Tubes Paxgen – extraction ARN ADN
- ADN extrait (origine :) ARN

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

- | | | |
|--|--|--|
| <input type="checkbox"/> Prélèvement non étiqueté | <input type="checkbox"/> Absence de consentement | ACTION |
| <input type="checkbox"/> Discordance identité tube-feuille | <input type="checkbox"/> Absence identité préleveur | <input type="checkbox"/> Appel service |
| <input type="checkbox"/> Feuille non étiquetée | <input type="checkbox"/> Absence identité prescripteur | <input type="checkbox"/> Correction |
| <input type="checkbox"/> Prélèvement manquant | | <input type="checkbox"/> Annulation |
| <input type="checkbox"/> Prélèvement non conforme | | |
| <input type="checkbox"/> Absence de prescription | | |

PATHOLOGIES MITOCHONDRIALES

Panel de gènes nucléaires impliqués dans les pathologies mitochondriales (« NGS MitoKB »)*
Gènes codant pour les complexes de la chaîne respiratoire
Gènes de déplétion / délétion de l'ADN mitochondrial (<i>POLG, DGUOK ...</i>)
Gènes codant pour la traduction de l'ADN mitochondrial
Pathologies de l'ADN mitochondrial
Délétion, Déplétion
Mutations fréquentes : MERRF, MELAS, NARP, LHON
Séquence complet de l'ADN mitochondrial (« NGS Nextera »)
Carrefour du pyruvate
Transporteur du pyruvate (<i>MPC1, MPC2</i>)
Pyruvate carboxylase (<i>PC</i>)
Complexe PDH
Gènes impliqués dans les anomalies de synthèse de l'acide lipoiq̃ue et MMDS (<i>NFU1, BOLA3, LIPT1,...</i>)
Métabolisme de la thiamine (<i>SLC19A2, SLC19A3, SLC25A19, TPK1</i>)
Demandes ciblées
Gène <i>TYMP</i> (MNGIE, déficit en thymidine phosphorylase)
Gène <i>FH</i> (déficit en fumarate hydratase)

BETA OXYDATION DES ACIDES GRAS

Transporteur de la carnitine (<i>SLC22A5</i>)
Carnitine palmitoyl transférase I (<i>CPT1</i>)
Carnitine Acylcarnitine translocase CACT (<i>SLC25A20</i>)
Carnitine palmitoyl transférase II (<i>CPT2</i>)
AcylCoA déshydrogénase à chaîne longue (<i>VLCAD, ACAD9</i>)
Enzyme trifonctionnelle (<i>HADHA, HADHB</i>)
LCHAD mutation fréquente (<i>HADHA</i>)
HydroxyacylCoA déshydrogénase à chaîne courte (<i>SCHAD</i>)
HMG CoA synthase (<i>HMGCS2</i>)

GLYCOGENOSES

Panels de gènes par séquençage haut débit *
Phosphorylase hépatique (<i>PYGL</i>)
Phosphorylase b kinase (<i>PHKG2, PHKA2, PHKB</i>)
Demandes ciblées
Glycogénoses XI ou Fanconi-Bickel, déficit en GLUT2 (<i>SLC2A2</i>)

MÉTABOLISME DE LA TYROSINE

Fumaryl Acétoacétate Hydrolase (<i>FAH</i>)

METABOLISME DU FRUCTOSE ET DU GALACTOSE

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>)

CHOLESTASES GENETIQUES

Panels de gènes par séquençage haut débit *
Cholestase à GGT normales (<i>ATP8B1, ABCB11, MYO5B, TJP2, NR1H4,...</i>)
Cholestase à GGT élevées (<i>ABCB4, ...</i>)
Lithiases biliaires (<i>ABCB4, ABCB11, ATP8B1, ...</i>)
Cholestase gravidique (<i>ABCB4, ABCB11, ATP8B1, NR1H4</i>)
Demandes ciblées
Déficit de synthèse acides biliaires (<i>HSD3B7, AKR1D1, ...</i>)
Atrésie des voies biliaires (<i>CFC1</i>)

* Joindre la description phénotypique du patient