

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 M. BEN SEDRINE (13567), Dr E.LEBIGOT (12929)
 Dr P.GAIGNARD (13585), Dr A.SPRAUL (13522)

07/2019

Date de prélèvement

<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

Diagnostic pré natal

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

Diagnostic moléculaire d'une maladie connue

ADN

ARN

- Sang total (tube EDTA 5 ml, acheminement Temp Amb)
- Culture de cellules : type
- ADN extrait (origine
- Autre tissu
- Culture de cellules : type
- Sang (tube PAXGEN, acheminement Temp Amb, sous 48H)
- Autre tissu

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

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 lipoïque 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>)

GLYCOGENOSES

Panels de gènes par séquençage haut débit *
Phosphorylase hépatique (<i>PYGL</i>)
Phosphorylase b kinase (<i>PHKG2, PHKA2, PHKB</i>)
Demandes de séquençage ciblé
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>)

PATHOLOGIES HÉPATOBIILAIRES

Panels de gènes par séquençage haut débit *
Cholestases génétiques (<i>ABCB4, ATP8B1, ABCB11, MYO5B, TJP2, DCDC2, NR1H4, CYP27A1, SLC25A13, VIPAS39, VPS33B, ABCC2, SLCO1B1/SLCO1B3...</i>)
Lithiases biliaires (<i>ABCB4, ABCB11, ATP8B1, ABCG5/G8 ...</i>)
Pathologies vasculaires du foie (<i>FOPV, NOTCH1, ...</i>)
Insuffisances hépatocellulaires (<i>NBAS, SCYL1, ...</i>)
Demandes de séquençage ciblé
Déficit de synthèse acides biliaires (<i>HSD3B7, AKR1D1, ...</i>)
Atrésie des voies biliaires (<i>CFC1</i>)

* Joindre la description phénotypique du patient