

ETIQUETTE PATIENT IPP  
 IPP:  
 Nom :  
 Prénom :  
 DDN :

SERVICE demandeur  
 Hôpital  
 Adresse

MEDECIN (Séniör)  
 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"/>	<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

**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**

<b>Panel de gènes nucléaires impliqués dans les pathologies mitochondriales (« NGS MitoKB »)*</b>
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
<b>Pathologies de l'ADN mitochondrial</b>
Délétion, Déplétion
Mutations fréquentes : MERRF, MELAS, NARP, LHON
Séquence complet de l'ADN mitochondrial (« NGS Nextera »)
<b>Carrefour du pyruvate</b>
Transporteur du pyruvate ( <i>MPC1, MPC2</i> )
Pyruvate carboxylase ( <i>PC</i> )
Complexe PDH
Gènes impliqués dans les anomalies de synthèse de l'acide lipoiqque et MMDS ( <i>NFU1, BOLA3, LIPT1,...</i> )
Métabolisme de la thiamine ( <i>SLC19A2, SLC19A3, SLC25A19, TPK1</i> )
<b>Demandes ciblées</b>
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**

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

<b>Panels de gènes par séquençage haut débit *</b>
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> )
<b>Demandes de séquençage ciblé</b>
Déficit de synthèse acides biliaires ( <i>HSD3B7, AKR1D1, ...</i> )
Atrésie des voies biliaires ( <i>CFC1</i> )

\* Joindre la description phénotypique du patient