

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)

2MHM03 08/2021

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 ») | |
| | Cytopathie mitochondriale – gènes nucléaires |
| | Déficits en PDH (complexe PDH, métabolismes thiamine et acide lipoïque) |
| Etude de l'ADN mitochondrial | |
| | Cytopathie mitochondriale – ADN mitochondrial (« NGS Nextera ») |
| | Recherche syndrome MERRF, MELAS, NARP, LHON... Séquençage complet de l'ADN mitochondrial (« NGS Nextera ») |
| | Recherche syndrome Pearson et Kearns-Sayre (grande délétion de l'ADN mitochondrial) |
| | Recherche de déplétion (muscle ou foie) |
| Demandes de séquençage ciblé | |
| | 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>FH</i> (déficit en fumarate hydratase) |

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>) |

GLYCOGENOSES HEPATIQUES ET METABOLISME DU FRUCTOSE ET DU GALACTOSE

| | |
|--|--|
| Panels de gènes par séquençage haut débit | |
| | 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>) |
| Demandes de séquençage ciblé | |
| | Glycogénoses 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>) |

MÉTABOLISME DE LA TYROSINE

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

PATHOLOGIES HÉPATOBILIAIRES

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