

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 D. BORDERIE
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)

2MHM05 10/2024

Date de prélèvement
J J M M A A Heure de prélèvement
H H M M

RENSEIGNEMENTS SUR LE PATIENT ET LA MALADIE

Joindre un consentement pour étude moléculaire

L'absence de consentement est bloquante pour la réalisation des analyses

Article R1131-5-2 du code de la santé publique – Le consentement doit être conservé 30 ans

CAS INDEX Maladie recherchée :
+ joindre OBLIGATOIREMENT les renseignements cliniques
 Consanguinité Forme familiale : joindre un arbre généalogique
 CAS APPARENTE Symptomatique Asymptomatique
Nom du cas index :
Variant identifié chez le cas index : Gène + variant (ou joindre une copie du CR)
Patient ayant reçu une allogreffe de cellules souches hématopoïétiques ? oui non **réponse indispensable**

RENSEIGNEMENTS SUR LE PRELEVEMENT

Prélèvements nécessitant un accord téléphonique préalable

Diagnostic pré-natal

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

Diagnostic post-natal

ADN

ARN

- Sang total (tube EDTA 5 ml, acheminement Temp Amb)
- Culture de cellules : type
- ADN extrait (origine
- Autre tissu
- Cellules urinaires (miction complète, acheminement Temp Amb)
- Cellules buccales (écouvillon stérile humidifié, acheminement Temp Amb)
- Culture de cellules : type
- Sang (tube PAXGEN, acheminement Temp Amb, sous 48H)
- Autre tissu

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
	Recherche syndrome MERRF, MELAS, NARP, LHON... Séquençage complet de l'ADN mitochondrial
	Recherche syndrome Pearson (sang) et Kearns-Sayre (muscle) (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>POLG</i> (déficit en polymérase gamma)

GLYCOGENOSES ET METABOLISME DU FRUCTOSE ET DU GALACTOSE

Panels de gènes impliqués dans les glycoséoses hépatiques (« NGS HépatO »)	
	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	
	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 Alpha1 Antitrypsine (<i>SERPINA1</i>)
	Syndrome de Crigler Najjar (<i>UGT1A1</i>)
	Maladie de Gilbert (TATA box <i>UGT1A1</i>)
	Mac Ardle (glycoséose musculaire type V) (<i>PYGM</i>)

BETA OXYDATION DES ACIDES GRAS

	Transporteur de la carnitine (<i>SLC22A5</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

Panel de gènes impliqués dans les pathologies hépatiques (« NGS HépatO »)	
	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>)

Joindre impérativement la description phénotypique du patient
 L'absence de renseignements cliniques est bloquante pour la réalisation des analyses