

ETIQUETTE PATIENT IPP
 IPP:
 Nom :
 Prénom :
 DDN :

ETIQUETTE SERVICE UH

ETIQUETTE MEDECIN
 Code APH

PRELEVEUR



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

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

Heure de prélèvement

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 (cf verso)

- Dépistage pré natal** Villosités chorales
 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 | | |

CHAINE RESPIRATOIRE MITOCHONDRIALE

ADN mitochondrial
Délétion, Déplétion
Mutations fréquentes : MERRF, MELAS, NARP, LHON
Gènes ARNt ou différents complexes (SURVEYOR)
Gènes nucléaires
Désoxyguanosine Kinase (<i>DGUOK</i>)
Polymérase γ (<i>POLG1</i> et <i>POLG2</i>)
Thymidine phosphorylase (<i>TP</i>)
Thymidine kinase2 (<i>TK2</i>)
Gène <i>MPV17</i>
TWINKLE (<i>PEO</i>)
Adenine Nucléotide Translocase (<i>ANT1</i>)
Complexe I (<i>NDUFS1-7</i>)
Complexe III (<i>BCS1, HUMQPC..</i>)
Complexe IV (<i>SURF1, SCO1, SCO2, COX10</i>)

Syndromes de Déficit Multiple en Deshydrogenase

Gènes <i>NFU1, BOLA3, IBA57, ISCA2</i>
Gènes <i>LIAS, LIPT1, LIPT2</i>

CARREFOUR DU PYRUVATE

Complexe PDH (<i>PDHA1, PDHB, PDHE2, PDHE3, PDHE3BP</i>)
PDH phosphatase (<i>PDP1, PDP2</i>)
Pyruvate carboxylase (<i>PC</i>)
Transporteur du pyruvate (<i>MPC1, MPC2</i>)
Transporteur mitochondrial de la THIAMINEPP (<i>SLC25A49</i>)

Pathologies mitochondriales

Panels de gènes par séquençage haut débit *

Cholestases génétiques

Panels de gènes par séquençage haut débit *

BETA OXYDATION DES ACIDES GRAS

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

GLYCOGENOSES

Phosphorylase hépatique (<i>PYGL</i>)
Phosphorylase b kinase (<i>PHKG2, PHKA2, PHKB</i>)
Glycogénose XI ou Fanconi-Bickel (<i>GLUT2</i>)

METABOLISME 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 uridyltransférase (<i>GALT</i>)
Galactokinase (<i>GALK</i>)
Transporteur Glucose-Galactose NaD (<i>SLC5A1</i> ou <i>SGTL1</i>)

CHOLESTASES GENETIQUES

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</i>)
Déficit de synthèse acides biliaires (<i>HSD3B7, AKR1D1, ...</i>)
Atrésie des voies biliaires (<i>CFC1</i>)

*Joindre la description phénotypique du patient