



Hôpitaux Universitaires  
La Pitié Salpêtrière-Charles Foix  
Département de Génétique  
UF de Génétique des Maladies Métaboliques  
et des Neutropénies Congénitales

Bâtiment 6 rue La Peyronie - Secteur Pitié  
47/83 Boulevard de l'Hôpital  
75651 PARIS CEDEX 13

Responsable UF : Dr Christine Bellané-Chantelot  
[christine.bellanne-chantelot@aphp.fr](mailto:christine.bellanne-chantelot@aphp.fr)

Dr Cécile Saint-Martin  
[cecile.saint-martin@aphp.fr](mailto:cecile.saint-martin@aphp.fr)

Secrétariat : [secret-neuro.metab@aphp.fr](mailto:secret-neuro.metab@aphp.fr)  
Tél : 01 42 17 76 52 - Fax : 01 42 17 76 18  
Pour toute information concernant les diagnostics  
génétiques réalisés dans notre laboratoire,  
consulter le site <http://www.cgmc-psl.fr>

## MODALITÉS DE PRÉLÈVEMENTS

Réception des Prélèvements : du lundi au vendredi, de 9h à 17h

### 1. PRÉLÈVEMENTS

#### ▪ Pour toute demande d'analyses génétiques

- **Sang** : Prélèvement sur EDTA (bouchon violet, ne pas centrifuger), de préférence sur 2 tubes  
Adultes : total de 7 ml  
Enfants de moins de 10 ans : total de 5 ml  
Conservation à température ambiante

- **ADN** : Indiquer le kit d'extraction utilisé, la concentration et la référence de votre laboratoire pour l'aliquot d'ADN envoyé

#### ▪ Pour les jeunes enfants, il est possible pour un diagnostic ciblé (recherche d'une mutation identifiée chez un cas index) de remplacer le prélèvement sanguin par un prélèvement de :

- **Cellules buccales** : 2 brochettes ou 2 écouvillons  
S'assurer que l'on est à plus d'une demi-heure d'une prise alimentaire. Rincer sa cavité buccale avec 5 à 10 ml d'eau.  
Frotter fermement l'intérieur des joues avec la brochette ou l'écouvillon stérile en coton (ne pas envoyer d'écouvillon sur gélose). Mettre dans l'étui du sérum physiologique (de façon à ce que la brochette ou le coton soit immergé; environ 2 ml). Etiqueter l'étui.
- **Salive** : Se reporter à la fiche : Prélèvement de Salive – Kit ORAGENE

#### ▪ Pour le diabète mitochondrial, prélever en parallèle du prélèvement sanguin

- **Cellules buccales** : 2 brochettes ou 2 écouvillons  
S'assurer que l'on est à plus d'une demi-heure d'une prise alimentaire. Rincer sa cavité buccale avec 5 à 10 ml d'eau.  
Frotter fermement l'intérieur des joues avec la brochette ou l'écouvillon stérile en coton (ne pas envoyer d'écouvillon sur gélose). Mettre dans l'étui du sérum physiologique (de façon à ce que la brochette ou le coton soit immergé; environ 2 ml). Etiqueter l'étui.
- **Urines** :  
Recueillir une miction dans un pot ECBU  
Conserver à + 4°C en attendant l'envoi.

▪ **Pour les patients allogreffés ; Pour confirmation le caractère constitutionnel d'une mutation**

➤ **Biopsie de fibroblastes (prélèvement à privilégier)**

Réaliser une culture de fibroblastes ; si cette culture n'est pas réalisable dans votre hôpital, notre laboratoire pourra exceptionnellement la prendre en charge mais dans ce cas, nous prévenir 8 jours avant la date du prélèvement.

Nous envoyer à température ambiante une flasque de cellules à confluence (> 10 millions de cellules)

➤ **Ongles**

Après lavage soigneux des mains, couper quelques ongles et nous les transmettre dans un étui stérile.

➤ **Bulbes de cheveux**

Arracher une dizaine de cheveux avec le bulbe et nous les transmettre dans une enveloppe dans un étui stérile.

▪ **Prélèvements en vue d'établir un diagnostic prénatal**

*Avant tout envoi pour un diagnostic prénatal, le médecin prescripteur doit contacter le praticien responsable (secrétariat : 01 42 17 76 52) ou par mail : [christine.bellanne-chantelot@aphp.fr](mailto:christine.bellanne-chantelot@aphp.fr) pour validation de la demande*

➤ **Biopsie de trophoblaste** (avec tri des villosités) en milieu RPMI

➤ **Culture d'amniocytes** en milieu RPMI

➤ **Liquide amniotique** (15 ml)

▪ **Autres prélèvements : contacter le laboratoire avant l'envoi.**

➤ **Prélèvements tissulaires** : envoi du prélèvement mis en cryotube en carboglace. Si le prélèvement a été congelé en présence d'additifs, nous indiquer leur nature.

➤ **Cultures de fibroblastes** : envoi à température ambiante d'une flasque de cellules (> 10 millions de cellules)

➤ **ADN fœtal (privilégier une extraction à partir du poumon ou du foie)**

indiquer l'organe à partir duquel a été extrait l'ADN, la méthode d'extraction utilisée, la concentration et la référence de votre laboratoire pour l'aliquot d'ADN envoyé

### **Quelque soit le prélèvement :**

- . Les prélèvements doivent être faits de façon stérile et emballés soigneusement.
- . Chaque prélèvement doit porter une étiquette indiquant **le nom, le prénom et la date de naissance du patient**, ceci de façon indélébile.
- . **Les documents suivants doivent être joints impérativement aux prélèvements**
  - **Le formulaire de prescription de l'analyse génétique**
  - **Le formulaire de consentement**
  - **Le formulaire de renseignements cliniques de la pathologie ou compte-rendu détaillé de consultation**
  - **Le bon de commande de l'établissement prescripteur pour les hôpitaux hors AP-HP**

**Tous ces documents sont disponibles sur notre site internet : [www.cgmc-psl.fr](http://www.cgmc-psl.fr) puis accès rapide UF Génétique des maladies métaboliques et des neutropénies congénitales.**

Si l'un des documents mentionnés ci-dessus n'est pas envoyé avec les prélèvements ou est incomplet, **LES PRÉLÈVEMENTS NE POURRONT PAS ÊTRE TRAITÉS**, une fiche de non-conformité de la demande d'analyse génétique vous sera adressée.

La phase pré-analytique correspondant à l'extraction d'ADN sera effectuée et l'analyse sera mise en attente jusqu'à réception des informations complémentaires demandées.

### **2. ENVOI**

- . A température ambiante (à l'exception des prélèvements de tissu envoyés en carboglace)
- . Dans un délai de 24 – 48 heures accompagnés des documents listés ci-dessus

### **3. ADRESSE D'ENVOI**

**Docteur Christine Bellanné-Chantelot  
Groupe Pitié-Salpêtrière  
Département de Génétique  
Bâtiment 6 rue de la Peyronie  
47/83 Boulevard de l'hôpital  
75651 PARIS CEDEX**