

Unité de Cardiogénétique et Myogénétique Moléculaire et Cellulaire

Centre de Génétique Moléculaire et Chromosomique

6 rue de la Peyronnie

Groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière 47 bd de l'Hôpital 75013 Paris

Dr Claude Jardel, claude.jardel@psl.aphp.fr

Quel échantillon pour le Diagnostic Moléculaire de maladie mitochondriale ?

*Cette note d'information ne concerne que le diagnostic moléculaire ; celui-ci est souvent accompagné de l'analyse spectrophotométrique de la chaîne des OXPHOS réalisée sur biopsies musculaire, hépatique, etc.. ou fibroblastes en culture**

Le choix du ou des prélèvements à analyser sur le plan génétique dépend du gène suspecté

- ✓ **Gène nucléaire** : *POLG, PEO1, ANT1, DGUOK, TK2, MPV17, Sco1, Sco2, COX6, Surf1*, etc
l'ADN extrait à partir de n'importe quel tissu convient ; habituellement on utilisera l'ADN leucocytaire : prélever 2 tubes de **sang sur EDTA**
- ✓ **Gène de l'ADN mitochondrial** : ce génome existant en nombreuses copies, il faut tenir compte de la possible hétérogénéité de distribution tissulaire des mutations hétéroplasmiques et ne pas se limiter à une recherche dans le sang qui pourrait être responsable d'un résultat faussement négatif. La **recherche de mutation** doit se faire de préférence sur le tissu atteint
 - *Biopsies musculaire, hépatique, myocardique, rénale...**
 - *Fibroblastes en culture obtenus à partir de biopsie de peau**
 - *Sang*
 - *Cellules du culot urinaire*
 - *Cellules buccales*
 - *Salive*

En pratique, nature des échantillons pour quelques indications cliniques sélectionnées :

- ✓ **Neuropathie optique héréditaire de Leber**, syndrome de **MERRF**, syndrome de **Leigh**, syndrome de **NARP**, syndrome de **Pearson**: 2 tubes de **sang sur EDTA**
- ✓ Syndrome de **MELAS** : **muscle** de préférence ; à défaut de muscle*, **sang** et **urine** (tube 20ml)
- ✓ Ophthalmoplégie externe progressive (grande délétion de l'ADNmt) ou syndrome de **Kearns-Sayre** : **muscle** ; aucun intérêt d'une étude sur le sang
- ✓ **La recherche de délétion ou de déplétion de l'ADN mitochondrial** s'effectue sur le *tissu atteint* ; la seule exception est la recherche de délétion de grande taille pour le syndrome de Pearson et de Kearns Sayre qui peut être réalisée dans le sang ou les urines.

Cas particulier des DPN :

N'acceptant de réaliser des DPN que pour les gènes nucléaires, ceux-ci sont réalisés dans les conditions habituelles de l'UF de cardio myogénétique sur *trophoblaste ou liquide amniotique*

Conditions de conservation et envoi :

A température ambiante (sang) ou à +4°C (urine).

Adressés dans les 24 heures à :

Dr Claude Jardel

Unité de Cardiogénétique et Myogénétique Moléculaire et Cellulaire

6 rue de la Peyronnie

Groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière

47 bd de l'Hôpital 75013 Paris

Documents accompagnant tout envoi :

Résumé du dossier clinique et Arbre généalogique

Consentement éclairé écrit du patient

Bon de commande de l'établissement prescripteur (demandes hors APHP) **ou** acceptation de **prise en charge** de la caisse de Sécurité Sociale (demandes hors APHP)

** Voir notice spéciale conditions de prélèvement et de transport des biopsies*