



DEMANDE DE DIAGNOSTIC DE MALADIE MITOCHONDRIALE

Biologiste: Dr. Claude Jardel claud.jardel@aphp.fr
Secrétariat : Mme Christelle Herrero ☎(33) 1 42 17 76 47/ fax (33) 1 42 17 76 18
 Laboratoire : ☎ (33) 1 42 17 76 76

Réception des prélèvements : du lundi au jeudi, de 9h à 17h ; le vendredi, de 9h à 12h

<i>Etiquette ID du Patient</i>	<i>Identifiant APHP du prescripteur</i>	<i>Etiquette UH du service (pour les hôpitaux de l'APHP)</i>	<i>Emplacement réservé au laboratoire</i>
------------------------------------	---	--	---

PRESCRIPTEUR (SENIOR)	PRELEVEUR
Nom et prénom:	Nom et prénom:.....
Service :	Service :.....
Institution :	Date :
Adresse :	Heure :
.....	
Code postal :.....	
TéléphoneFax :	
courriel :	

DOCUMENTS A JOINDRE IMPERATIVEMENT AVEC LA DEMANDE

- Bon de commande de l'établissement prescripteur
- Arbre généalogique (à joindre)
- Consentement écrit (à joindre ou attestation du médecin signée ci-dessous)

<p>PATIENT Sexe : M <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/></p> <p>Nom :</p> <p>Prénom :</p> <p>Nom de jeune fille :</p> <p>Date de naissance :</p> <p>Lieu et pays de naissance :</p> <p>Origine Ethnique :</p>	<p>Un apparenté a-t-il déjà été prélevé dans le but de réaliser une étude moléculaire liée au diagnostic évoqué chez le patient ? non <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/></p> <p>Si oui, indiquer ci-dessous: Les nom et prénom de l'apparenté : Le laboratoire où le prélèvement a été envoyé : Consanguinité des parents (oui/non) :</p>
<p>Nature du prélèvement : <input type="checkbox"/>Sang <input type="checkbox"/>ADN <input type="checkbox"/>Multi-tissulaires (frottis buccal, urines) <input type="checkbox"/> Autre (préciser)</p> <p>S'agit-il du : 1^{er} prélèvement <input type="checkbox"/> 2^{ème} prélèvement <input type="checkbox"/></p> <p style="text-align: center;"><input type="checkbox"/>Biopsie Musculaire* <input type="checkbox"/> Biopsie de peau ou culture de fibroblastes*</p>	
<p>*L'envoi de ces échantillons nécessite des conditions de transport et une prise en charge spécifiques et ne doit se faire qu'après accord du laboratoire</p>	

INDICATION DU DIAGNOSTIC MOLECULAIRE

- DIAGNOSTIC DE CONFIRMATION
- DIAGNOSTIC PRESYMPTOMATIQUE (l'analyse moléculaire est effectuée seulement si la personne est prise en charge dans le cadre d'une consultation pluridisciplinaire déclarée)

CADRE RESERVE AU LABORATOIRE DE DIAGNOSTIC MOLECULAIRE

DATE D'ARRIVEE AU LABORATOIRE :

CONFORMITE DU PRELEVEMENT : Oui Non

SI NON CONFORMITE : Tubes non étiquetés Discordance Tube et Feuille Pas de consentement

Service prévenu : Oui Non Autre.....

ANALYSE(S) DEMANDEE(S)

Analyse spectrophotométrique des complexes de la chaîne respiratoire (rendez-vous préalable)

Recherche de mutations ponctuelles ou de délétions de l'ADN mitochondrial en relation avec les atteintes cliniques suivantes :

- Neuropathie Optique Héritaire de Leber (sang)
- Syndrome de MELAS (Myopathy Encephalopathy Lactic Acidosis Syndrome) (sang ou urines ou muscle)
- Syndrome de MERRF (Myoclonic Epilepsy Ragged Red Fibers) (sang)
- Syndrome de Leigh (sang)
- Syndrome de Kearns Sayre * (muscle)
- Syndrome de Pearson (recherche de délétion dans le sang possible)
- Syndrome de NARP (Neuropathie, Ataxie, Rétinite pigmentaire) (sang)
- Intolérance à l'effort * (muscle)
- Ophtalmoplégie externe progressive : recherche de délétion(s) simple ou multiples de l'ADNmt * (*muscle exclusivement*)
- Association diabète –surdité (sang et urines)
- Surdité sensible aux aminosides (sang)
- Suspicion de maladie mitochondriale (après évaluation du dossier) séquençage NGS de la totalité de l'ADN mitochondrial (muscle en priorité)

**Etant donné le phénomène d'hétéroplasmie de l'ADNmt, la recherche de mutations nécessite d'analyser l'ADN du tissu d'intérêt (muscle)*

Etude de gènes nucléaires impliqués dans la maintenance de l'ADNmt (niveau 1) (sang)

POLG C10orf2(*twinkle*) SLC25A4 (*ANT1*) RRM2B DGUOK TK2

Etude de gènes nucléaires responsables de cytopathies mitochondriales :

Panel NGS Mitocapture de 136 gènes nucléaires + ADNmt (seulement après discussion *clinicobiologique*) voir liste des gènes sur <http://www.cgmc-psl.fr/spip.php?rubrique24>

Toute demande diagnostique de cytopathie mitochondriale doit obligatoirement être accompagnée d'un compte rendu clinique et des résultats des examens d'orientation

Notamment en cas d'atteinte musculaire ou neuromusculaire

- Lactate sang : Lactate LCR
- Créatine Kinase
- Morphologie Musculaire (joindre impérativement le compte rendu)
- Epreuve d'effort (Grip Test, épreuve sur bicyclette)
- Imagerie musculaire, cardiaque
- IRM cérébrale + spectroscopie lactate

CONSENTEMENT

Je soussigné, Dr. , certifie que, conformément au Code Civil (Art. 16-10) et au Code de la Santé Publique (Art. L1131-1 ou, pour le diagnostic prénatal, R2131-7), je suis en possession du *consentement éclairé* signé par le sujet *dans le cadre du diagnostic moléculaire*

Date :

Signature