



GROUPE HOSPITALIER
PITIE-SALPETRIERE

47-83, boulevard de l'Hôpital
75651 PARIS Cedex13

CENTRE DE GENETIQUE MOLECULAIRE
ET CHROMOSOMIQUE
UF DE CARDIOGENETIQUE ET MYOGENETIQUE
MOLECULAIRE ET CELLULAIRE

Maladies Mitochondriales
Dr. C. JARDEL
claude.jardel@psl.aphp.fr

**Procédure de recueil des échantillons pour étude de la répartition
tissulaire des mutations hétéroplasmiques de l'ADN
mitochondrial**

Ne pas oublier de joindre un formulaire de consentement signé d'étude de l'ADN

A réaliser uniquement en cas de mutation de l'ADNmt déjà identifiée

- Sujets pour lesquels une mutation pathogène de l'ADN mitochondrial a été identifiée
- Apparentés maternels de sujets pour lesquels une mutation pathogène de l'ADN mitochondrial a été identifiée, et chez lesquels est recherchée la présence de la mutation

Echantillons à recueillir

- Sang

2 tubes de 5 ou 7 ml sur EDTA
Conservation à température ambiante

- Urines

Recueillir une miction dans un flacon à urine (type iono ou ECBU) convenablement étiqueté
Conserver à +4°C en attendant l'envoi.

- Cellules buccales

S'assurer que l'on est à plus d'une demi-heure d'une prise alimentaire
Frotter fermement l'intérieur des joues (6 passages au minimum sur chaque joue) avec 2 écouvillons stériles en coton ou en dacron Remettre les écouvillons dans leur étui avec un peu de sérum physiologique stérile. Bien étiqueter

Envoi

Envoyer le tout par *envoi rapide* (s'il y a un prélèvement urinaire) ou par *envoi normal* (en l'absence de prélèvement urinaire) **dans les 24 heures à l'adresse suivante :**

*Dr Claude Jardel
UF de cardiogénétique et myogénétique
Centre de génétique Moléculaire et Chromosomique
6 rue de la Peyronie
Groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière
47 bd de l'Hôpital
75651 Paris cedex 13*