



**Hôpital
Pitié-Salpêtrière
AP-HP**

Hôpitaux Universitaires La Pitié Salpêtrière- Charles Foix
Centre de Génétique et Cytogénétique Moléculaire
<http://www.cgmc-psl.fr>

Bâtiment de la Pharmacie
(Rue de l'Infirmierie Générale)
47/83, boulevard de
l'Hôpital
75651 PARIS ce

DIAGNOSTIC MOLECULAIRE DES ANOMALIES DE L'ADN MITOCHONDRIAL

Unité Fonctionnelle de Cardiogénétique et Myogénétique

(Praticien Responsable : Dr Pascale Richard : pascale.richard@aphp.fr)

Biologiste en charge de l'activité: Dr. Damien STERNBERG, courriel : damien.sternberg@aphp.fr

Réception des prélèvements : du lundi au jeudi, de 9h à 16h ; le vendredi, de 9h à 12h

Etiquette ID du patient	Identifiant du prescripteur	Etiquette du service	Emplacement réservé au laboratoire
-------------------------	--------------------------------	----------------------	---------------------------------------

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

DOCUMENTS A JOINDRE IMPERATIVEMENT AVEC LA DEMANDE

- Bon de commande de l'établissement prescripteur (établissements hors APHP)
- Arbre généalogique
- Comptes rendus cliniques ET comptes-rendus des examens complémentaires d'orientation
- Consentement signé

PATIENT	
Sexe : M F	Un apparenté a-t-il déjà été prélevé dans le but de réaliser une étude moléculaire liée au diagnostic évoqué chez le patient ? non oui
Nom :	
Prénom :	
Nom de jeune fille :	
Date de naissance :	
Pays et lieu de naissance :	
Origine Géographique/ethnique des parents, consanguinité O/N :	Si oui, indiquer ci-dessous: Les nom et prénom de l'apparenté : Le laboratoire où le prélèvement a été envoyé : S'agit-il du : <input type="checkbox"/> 1er prélèvement <input type="checkbox"/> 2ème prélèvement

Nature du prélèvement : Sang/EDTA ADN Urines Multi-tissulaires (frottis buccal, urines)

Biopsie musculaire*

***L'envoi de ces échantillons nécessite des conditions de transport et une prise en charge spécifiques et ne doit se faire qu'après accord avec le laboratoire**

Autre (préciser) : _____

INDICATION DU DIAGNOSTIC MOLECULAIRE

- DIAGNOSTIC DE CONFIRMATION
- DIAGNOSTIC PRESYMPTOMATIQUE CHEZ UN APPARENTE (l'analyse moléculaire est effectuée seulement si la personne est prise en charge dans le cadre d'une consultation pluridisciplinaire déclarée)
- DIAGNOSTIC CHEZ UN APPARENTE ATTEINT
- ETUDE DE REPARTITION/SEGREGATION EN VUE D'ARGUMENTER LE CARACTERE PATHOGENE D'UN VARIANT DU CAS INDEX

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

Notamment :

Lactate sang : _____ Lactate LCR : _____

Créatine Kinase : _____

Biopsie Musculaire (joindre impérativement le compte rendu)

Epreuve d'effort (Grip Test, épreuve sur bicyclette), Imagerie musculaire, cardiaque

IRM cérébrale + spectroscopie lactate

INDICATION DE LA DEMANDE (PATHOLOGIE SUSPECTEE) TYPE DE PRELEVEMENT A ENVOYER

- Neuropathie Optique Héréditaire de Leber (sang)
- Ophtalmoplégie externe progressive (Chronic Progressive External Ophthalmoplegia) : recherche de délétion(s) simple ou multiples de l'ADNmt* (muscle exclusivement)
- Syndrome de Kearns Sayre* (recherche de délétion sur **muscle uniquement**)
- Intolérance à l'effort* (muscle)
- Syndrome de Pearson (recherche de délétion dans le sang possible)
- Syndrome de MELAS (Myopathy Encephalopathy Lactic Acidosis Syndrome) (sang ou urines ou muscle)
- Syndrome de MERRF (Myoclonic Epilepsy Ragged Red Fibers) (sang ou muscle)
- Syndrome de NARP (Neuropathie, Ataxie, Rétinite pigmentaire) (sang)
- Association diabète –surdité (sang et urines)
- Surdit  sensible aux aminosides (sang)
- Autre, préciser : _____

Pour tous ces diagnostics, des PCR longues et un séquençage de l'intégralité de l'ADNmt sont réalisés à partir de l'ADN extrait du tissu d'intérêt chez les cas index (premier prélèvement)

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



**Pour les analyses ci-dessous
ARRET DE L'ACTIVITE – NE PLUS ENVOYER DE PRELEVEMENTS**

- **Analyse des complexes de la chaîne respiratoire par spectrophotométrie ou polarographie** : cette analyse n'est plus proposée par notre laboratoire (autre laboratoire proposant l'analyse, à contacter : laboratoire de Biochimie Kremlin – Bicêtre, Dr Gaignard)
- **Etude de gènes nucléaires responsables de cytopathies mitochondriales par panel**: cette analyse n'est plus proposée par notre laboratoire (autres laboratoires proposant l'analyse, à contacter : laboratoire de génétique Necker, Pr Bonnefont et Dr Barcia ; laboratoire de Biochimie Kremlin –Bicêtre, Dr Gaignard)

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