

Modalités de Prélèvement pour le Diagnostic des Pathologies Mitochondriales

Réception des prélèvements du lundi au vendredi de 9h à 16h30

Demande interne au CHU de Bordeaux

Documents à joindre à l'envoi :

- **Fiche de prescription**
- **Consentement éclairé écrit du patient pour étude génétique et attestation de consultation**
- **Fiche de renseignements cliniques et arbre généalogique**

Demande externe au CHU de Bordeaux

Dans tous les cas prévenir le service de Pathologie afin d'être sûr que le prélèvement pourra bien être réceptionné : Accueil : 05 56 56 79 (poste 15001) / Secrétariat : 05 56 79 59 04 / 05 56 79 55 89

De préférence faire les envois en début de semaine (jusqu'au mercredi).

Documents à joindre à l'envoi :

- **Bon de commande de l'établissement prescripteur**
- **Fiche de prescription**
- **Consentement éclairé écrit du patient pour étude génétique et attestation de consultation**
- **Fiche de renseignements cliniques et arbre généalogique**
- **Compte rendu de l'étude histologique et histoenzymologique du muscle si la demande concerne une biopsie musculaire.**

Modalités de prélèvement et d'acheminement

Prélèvements sanguins :

2 tubes (5ml) de sang sur EDTA,

Conservation à *température ambiante* et transport dans les 72 heures au laboratoire de Pathologie.

Prélèvements urinaires :

Recueillir une miction dans un flacon stérile type ECBU.

Conserver à + 4°C en attendant l'envoi pour réception au plus tard dans les 48 heures au laboratoire de Pathologie

Prélèvements de cellules buccales

A faire à distance d'une prise alimentaire (au moins ½ heure). Le prélèvement se fait en frottant au moins 6 fois dans tous les sens l'intérieur de chaque joue avec un écouvillon stérile en coton ou en dacron qui est replacé dans son étui avec un peu de sérum physiologique. Bien identifier le prélèvement.

Conservation à température ambiante et à adresser dans les 48 heures au laboratoire de Pathologie

Prélèvement musculaire :

- **Pour les demandes internes au CHU**

Voir consignes « programmation Biopsie neuro-musculaires »

- **Pour les demandes externes au CHU**

La demande d'analyse doit obligatoirement faire suite à une analyse morphologique du muscle dont le compte rendu accompagnera le prélèvement.

Le fragment de muscle doit mesurer au minimum 3 X 5 mm.

Immédiatement après son prélèvement il doit être placé dans un tube à vis spécial pour cryopréservation (identifié au nom du patient) et plongé dans l'azote liquide. Le prélèvement est stocké dans un congélateur à

-80°C jusqu'à l'envoi. L'envoi du prélèvement congelé doit se faire dans de la carboglace sans rupture de la chaîne du froid (prévoir suffisamment de carboglace) dans une boîte de polystyrène, par transport express en début de semaine en ayant pris soin de prévenir le laboratoire.

Les prélèvements doivent être adressés au :

Pr Martin Negrier M.L.

Service de Pathologie

Groupe Hospitalier Pellegrin

Place Amélie Raba Léon

33076 Bordeaux cedex

**Fiche de renseignements cliniques pour
Le diagnostic moléculaire des maladies mitochondriales :
Analyse de l'ADN mitochondrial**

Pr M.L. Martin Negrier

(Email : marie-laure.martin-negrier@chu-bordeaux.fr / marie-laure.martin-negrier@u-bordeaux.fr)

Service de Pathologie – groupe Hospitalier Pellegrin – CHU Bordeaux

Secrétariat : 05 56 79 59 04 / 05 56 79 55 89

Etiquette patient

Date :

Nom du Médecin :

Service et UF :

Nature du prélèvement :

- Sang
- Cellules jugales
- Urines
- Biopsie musculaire

Tableau clinique évoqué :

- Association Diabète-Surdité
- Neuropathie Optique héréditaire de Leber
- Syndrome de MELAS
- Syndrome de MERRF
- Syndrome de Leigh
- Syndrome de NARP
- Syndrome de Kearns et Sayre
- Syndrome de Pearson
- Ophtalmoplégie externe progressive
- Autre (s) :

Examens Paracliniques :

Lactate sang :

Lactate LCR :

Créatine kinase :

Spectroscopie-RMN 31P :

Epreuve d'effort :

Imagerie musculaire :

IRM cérébrale :

Autre (s) :

Arbre Généalogique