

Procédures de prélèvement et d'envoi

CENTRE DE REFERENCE DES PATHOLOGIES MITOCHONDRIALES **Pr. Véronique Paquis**

Laboratoire de génétique médicale (niv -3) Hôpital de l'Archet II 151, route de St. Antoine de Ginestière, CS 23079, 06202 Nice Cedex 3

Tous les prélèvements doivent être accompagnés du <u>consentement éclairé</u> du patient ou des parents en cas de patient mineur, ainsi que du <u>bon de prescription</u>. Ces documents sont disponibles sur demande.

En cas de prélèvement extérieur au CHU de Nice, joindre également un bon de facturation.

Prélèvements	Procédure de prélèvement	Procédure d'envoi
Sanguin	Sur tube EDTA: 8 ml de sang pour un adulte, et quelques ml	
	pour un enfant	
Urinaire	200 ml d'urines dans un pot stérile	
Frottis buccal	- Utiliser préférentiellement le kit Oragene (cf. mode d'emploi	
	fourni avec le kit « Oragene DNA for collection of human DNA ») - Si impossible possibilité de faire sur palette : gratter la face interne de la joue avec une palette en plastique (4 à 5 fois) et la déposer dans un pot stérile (NE PAS utiliser d'écouvillon en coton ou de palette en bois)	 Envoyer à l'adresse ci-dessus à température ambiante dès recueil des prélèvements par un service de livraison rapide (ex : chronopost)
Cutané	- Conditions stériles : nettoyage de la peau avec un produit désinfectant non iodé - Prélèvement cutané immédiatement plongé dans un tube stérile rempli de sérum physiologique - Spécifier la suspicion de maladie mitochondriale pour que la biopsie soit mise dès réception dans un milieu de culture adapté	Pour le frottis buccal sur palette en plastique : réception au <u>plus tard le</u> <u>JEUDI</u> .
Culture de	- Les fibroblastes doivent être cultivés en milieu enrichi en	
fibroblastes	uridine pyruvate pour tout étude de la chaine respiratoire	
Tissulaire (muscle,	Deux morceaux tissulaires d'une taille minimum de 5 mm de	- Envoyer à l'adresse ci-dessus
foie, rein, cœur)	côté doivent être placés <u>immédiatement</u> dans un tube sec (type	Obligatoirement:
	NUNC) préalablement étiqueté et congelé <u>immédiatement</u> dans l'azote liquide (penser à amener un container plein dans	- Dans la carboglace (ou dans l'azote
		liquide si acheminé directement depuis
	le bloc avant le début de la biopsie).	le bloc)
	Une fois congelé, le prélèvement doit être stocké <u>à -80°C</u> , en	- Et <u>surtout</u> sans rupture de la chaîne du
	attendant son acheminement vers le laboratoire.	froid.

 $Tel: 04.92.03.62.43 \ / \ 04.92.03.64.60 - Fax: 04.92.03.64.65$

Date d'application : 10/06/2021 Page 1 sur 1