

**DEMANDE D'EXPLORATIONS MOLECULAIRES et/ou  
BIOCHIMIQUES DES MALADIES MITOCHONDRIALES**

**SERVICE DE GENETIQUE MEDICALE**  
**Unité de Génétique Moléculaire**  
 Centre de Référence des Pathologies Mitochondriales  
 Pôle Biologie-Pathologie

*Hôpital de l'Archet 2 (niveau -3)*  
 151 route de Saint Antoine de Ginestiere  
 CS 23079 - 06202 NICE CEDEX 3  
**Téléphone** 04 92 03 64 60 / **Fax** 04 92 03 64 65  
**Email** secretariat-calisson@chu-nice.fr

**Biologistes Génétique Moléculaire :** Pr. Véronique PAQUIS – Chef de service  
 Dr. Samira AIT EL MKADEM-SAADY  
 Dr. Sylvie BANNWARTH  
 Dr. Cécile ROUZIER

**Biologiste Biochimie de la chaîne respiratoire :** Dr. Konstantina FRAGAKI  
**Clinicien :** Dr. Annabelle CHAUSSENOT

<p><b>PRESCRIPTEUR (sénior obligatoire)</b></p> <p>Nom, prénom, fonction : .....</p> <p>Service : .....</p> <p>Adresse : .....</p> <p>Téléphone : ..... Fax : .....</p> <p>courriel : .....</p> <p align="right"><b>Signature du prescripteur :</b></p>	<p><b>PRÉLEVEUR</b></p> <p>Nom et prénom : .....</p> <p>Service : .....</p> <p>Date : .....Heure : .....</p>
---	--

<p align="center"><b>PATIENT (ou étiquette)</b></p> <p>Nom : .....</p> <p>Prénom : .....</p> <p>Nom de jeune fille : .....</p> <p>Date de naissance : .....</p> <p>Sexe : <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F</p> <p>Consanguinité <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non</p> <p>Ce patient est : <input type="checkbox"/> un cas index <input type="checkbox"/> un apparenté <input type="checkbox"/> un conjoint</p> <p>Si c'est un apparenté, nom du cas index : .....</p>	<p align="center"><b>NATURE DU PRELEVEMENT</b></p> <p align="center"><i>(cf. conditions de prélèvements pour conditionnement et transport)</i></p> <p><input type="checkbox"/> Sang (2 tubes EDTA ou 8mL, température ambiante)</p> <p><input type="checkbox"/> Biopsie musculaire <input type="checkbox"/> Biopsie hépatique</p> <p><input type="checkbox"/> Biopsie cutanée</p> <p><input type="checkbox"/> Frottis buccal <input type="checkbox"/> Urines</p> <p><input type="checkbox"/> Autre.....</p>
--	---

**RENSEIGNEMENTS CLINIQUES**

Pathologie suspectée : ..... Age de début : .....

Antécédents familiaux (Joindre un arbre généalogique) : .....

<p><b>Descriptions des atteintes :</b></p> <p><input type="checkbox"/> <b>Neurologique :</b></p> <p><input type="checkbox"/> retard psychomoteur : .....</p> <p><input type="checkbox"/> Epilepsie : .....</p> <p><input type="checkbox"/> Ataxie : <input type="checkbox"/> cérébelleuse <input type="checkbox"/> proprioceptive</p> <p><input type="checkbox"/> Neuropathie : type <input type="checkbox"/> axonale <input type="checkbox"/> démyélinisante / <input type="checkbox"/> sensitive <input type="checkbox"/> motrice</p> <p><input type="checkbox"/> autre : .....</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Myopathie :</b> <input type="checkbox"/> proximale <input type="checkbox"/> distale / <input type="checkbox"/> ophtalmoparésie <input type="checkbox"/> ptosis .....</p> <p>CPK : .....</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Ophtalmologique :</b> <input type="checkbox"/> Rétinite pigmentaire / <input type="checkbox"/> Atrophie optique / <input type="checkbox"/> Autre .....</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Surdité :</b> <input type="checkbox"/> unilatérale <input type="checkbox"/> bilatérale/ <input type="checkbox"/> neurosensorielle <input type="checkbox"/> transmission .....</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Hépatique :</b> Type : .....</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Cardiaque :</b> <input type="checkbox"/> CMH <input type="checkbox"/> CMD <input type="checkbox"/> NCVG Autre : .....</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Endocrine :</b> <input type="checkbox"/> Diabète : type : ...../ <input type="checkbox"/> Insulinotraité / <input type="checkbox"/> Surpoids, <b>IMC</b> : .....</p> <p><input type="checkbox"/> Autres : .....</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Rénale :</b> Type : .....</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Retard Statur pondéral :</b> <input type="checkbox"/> RCIU / <input type="checkbox"/> Post-natal .....</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Autres :</b> .....</p>	<p><b>Éléments paracliniques :</b></p> <p><b>IRM cérébrale (Spectro) :</b></p> <p>.....</p> <p><b>EMG :</b> .....</p> <p><b>Biochimie :</b></p> <p>Lactates.....Lactates / pyruvates.....</p> <p>CAA sanguins : .....</p> <p>CAA urinaires : .....</p> <p>CAO urinaires : .....</p> <p>Autres : .....</p> <p><b>Histologie des biopsies tissulaires (fournir compte rendu):</b></p> <p><input type="checkbox"/> RRF....., <input type="checkbox"/> COXneg ....., <input type="checkbox"/> surcharge lipidique .....</p>
--	---

- DOCUMENTS A JOINDRE OBLIGATOIREMENT**
- **COMPTE-RENDUS CLINIQUE** de consultation ou d'hospitalisation (les demandes de panel ne seront pas réalisées en l'absence de ces documents)
  - **CONSENTEMENT ECLAIRE** ou à défaut **ATTESTATION DE CONSULTATION ET DE RECUEIL DU CONSENTEMENT**
  - **BON DE COMMANDE**

**DEMANDE D'EXPLORATIONS MOLECULAIRES et/ou  
BIOCHIMIQUES DES MALADIES MITOCHONDRIALES**

---

**Analyses proposées par le laboratoire**

---

***Etude biochimique de la chaîne respiratoire***

---

Etude par spectrophotométrie sur tissus (muscle, foie, cellules à partir d'une biopsie cutanée (fibroblastes), rein, cœur)

Etude polarographique sur cellules (fibroblastes)

Etude de l'assemblage des complexes de la chaîne respiratoire par BN-PAGE (muscle, fibroblastes)

---

***Etude moléculaire de l'ADN mitochondrial***

---

Recherche des mutations fréquentes, **MELAS** (3243), **MERFF** (8344) et **Leigh** (8993) par RFLP (sang ou tissus)

Recherche des mutations fréquentes, **Diabète mitochondrial** (3243, 8344 et 14709) par RFLP et séquençage Sanger (de préférence urines)

**Etude exhaustive de l'ADNmt par séquençage haut débit :**

- suspicion d'**atrophie optique de Leber** (sang)
- suspicion de **maladies mitochondriales** (de préférence à partir du tissu atteint, muscle, foie ou à défaut biopsie cutanée ou urines)

Recherche de **délétion(s) de l'ADNmt** par XL et Southern blot (à partir du tissu atteint, muscle, foie, ... ou d'autres tissus, **impossible** à partir d'un prélèvement sanguin)

---

***Etude d'un panel de plus de 350 gènes nucléaires par séquençage haut débit*** (sang)

Possibilité de filtre sur gènes d'atrophies optiques et gènes d'instabilité

---

Tous les renseignements concernant les modalités de prélèvement sont disponibles sur le site internet :  
[https://extranet.chu-nice.fr/Pole-Laboratoire/modules/ka\\_call\\_bible\\_lab/index.php](https://extranet.chu-nice.fr/Pole-Laboratoire/modules/ka_call_bible_lab/index.php)

*L'équipe est à votre disposition pour toute question.*