

## BON DE DEMANDE D'ANALYSE – CYTOPATHIES MITOCHONDRIALES

Formulaire à joindre à tout prélèvement, obligatoirement accompagné du consentement du patient en cas d'étude génétique.  
Merci de remplir le questionnaire au verso et/ou de joindre des copies des comptes rendus de consultation et des examens complémentaires, éléments nécessaires à l'interprétation des résultats.

N° IEP :	Service :	[Etiquette labo]
NOM DU PATIENT :	UF :	
Nom de naissance :	Hôpital :	
Prénom :	Tél :	
Date de naissance : __/__/__ Sexe : <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F		

### PRELEVEMENT(S)

Date de prélèvement : \_\_/\_\_/\_\_

Heure de prélèvement : \_\_h\_\_min

PRESCRIPTEUR

PRELEVEUR

- Sang total EDTA** (bouchon violet) : 1 tube de 5mL, transport à température ambiante <72h
- Biopsie musculaire** : dans un pot stérile à sec, transport dans la carboglance <30min
- Biopsie cutanée** : dans un pot stérile avec du sérum physiologique, transport à température ambiante <2h
- ADN extrait** : transport à température ambiante <72h

- Urines** : 30 à 50mL (5 à 10mL pour les enfants), transport à température ambiante <24h
- Cellules épithéliales jugales** : sur papier buvard QIAcard FTA™ ou sur écouvillon sec, transport à température ambiante <72h
- Salive** : sur kit Oragene®-DNA ou sur écouvillon sec, transport à température ambiante <72h
- Autre** (après contact du laboratoire) : .....

### ANALYSE(S)

- Etude de la chaîne respiratoire mitochondriale (uniquement sur biopsie musculaire ou cutanée)
- Recherche de mutation(s)/délétion(s) de l'ADN mitochondrial (uniquement sur biopsie musculaire)
- Etude de l'ADN mitochondrial par NGS : panel des 37 gènes mitochondriaux
- Etude de l'ADN nucléaire par WES : panel des 1136 gènes à fonction mitochondriale
- Diabète mitochondrial, syndrome MELAS : recherche de la mutation m.3243A>G dans le gène *MT-TL1*
- Neuropathie optique héréditaire de Leber : recherche des mutations m.3460G>A (gène *MT-ND1*), m.11718G>A (gène *MT-ND4*), m.14484T>A (gène *MT-ND6*)
- Syndrome NARP : recherche de la mutation m.8993T>G/C dans le gène *MT-ATP6*
- Syndrome MERFF : recherche de la mutation m.8344A>G dans le gène *MT-TK*
- Dosage du CoQ<sub>10</sub> (uniquement sur sang EDTA, biopsie musculaire ou cutanée)
- Autre(s) étude(s) (après contact du laboratoire) : .....

### Partie réservée au laboratoire

- |  |   |   |   |
|--|---|---|---|
| Non-conformité(s) :                              | <input type="checkbox"/> Absence renseignements cliniques | Prélèvement(s) reçu(s) :                    | <input type="checkbox"/> Urines                                     |
| <input type="checkbox"/> Absence d'identité      | <input type="checkbox"/> Pb transport                     | <input type="checkbox"/> Sang sur tube EDTA | <input type="checkbox"/> Cellules épithéliales jugales              |
| <input type="checkbox"/> Absence date/heure prlv | <input type="checkbox"/> Pb délai                         | <input type="checkbox"/> Biopsie cutanée    | <input type="checkbox"/> Salive                                     |
| <input type="checkbox"/> Absence consentement    | <input type="checkbox"/> Autre :                          | <input type="checkbox"/> Biopsie musculaire | <input type="checkbox"/> ADN <input type="checkbox"/> Autre : ..... |

Réception du prélèvement dans le laboratoire le : \_\_/\_\_/\_\_ à \_\_h\_\_min – Paraphe : \_\_

## RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

### Contexte de l'étude

- |   |  |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Etude d'un cas familial/sporadique* à visée diagnostique | <input type="checkbox"/> Famille/individu apparenté* déjà étudié dans                                    |
| <input type="checkbox"/> Etude familiale, dépistage d'apparenté                   | <input type="checkbox"/> notre laboratoire   |
| <input type="checkbox"/> Grossesse en cours (DDR/DDG* : __/__/__)                 | <input type="checkbox"/> un autre laboratoire (nom) :  |
| <input type="checkbox"/> Diagnostic prénatal (DDR/DDG* : __/__/__)                | <input type="checkbox"/> Résultat/mutation :   |
| <input type="checkbox"/> Mort subite du nourrisson                                | <input type="checkbox"/> Nom et DDN du cas index :   |
| <input type="checkbox"/> Mort prématurée d'un enfant                              | Consanguinité : <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non (joindre l'arbre généalogique) |
| <input type="checkbox"/> Autre indication : .....                                 |  |

### Signes cliniques

#### Signes neuro-musculaires

- |  |   |   |
|--|---|---|
| <input type="checkbox"/> Amyotrophie           | <input type="checkbox"/> Epilepsie              | <input type="checkbox"/> Ophtalmoparésie/ophtalmoplégie |
| <input type="checkbox"/> Ataxie                | <input type="checkbox"/> Faiblesse musculaire   | <input type="checkbox"/> Ptosis                         |
| <input type="checkbox"/> AVC/pseudo-AVC*       | <input type="checkbox"/> Fatigue chronique      | <input type="checkbox"/> Retard psychomoteur            |
| <input type="checkbox"/> Cécité corticale      | <input type="checkbox"/> Hypotonie              | <input type="checkbox"/> Scoliose                       |
| <input type="checkbox"/> Contractures, crampes | <input type="checkbox"/> Intolérance à l'effort | <input type="checkbox"/> Spasticité                     |
| <input type="checkbox"/> Déficit cognitif      | <input type="checkbox"/> Léthargie              | <input type="checkbox"/> Steppage                       |
| <input type="checkbox"/> Douleurs musculaires  | <input type="checkbox"/> Microcéphalie          | <input type="checkbox"/> Syndrome pyramidal             |
| <input type="checkbox"/> Dysarthrie            | <input type="checkbox"/> Migraines              | <input type="checkbox"/> Troubles psychiatriques        |
| <input type="checkbox"/> Dystonie              | <input type="checkbox"/> Myopathie              |   |
| <input type="checkbox"/> Encéphalopathie       | <input type="checkbox"/> Neuropathie            |   |

#### Signes sensoriels

- |  |                                    |                                    |   |
|--|------------------------------------|------------------------------------|---|
| <input type="checkbox"/> Atrophie optique            | <input type="checkbox"/> Cataracte | <input type="checkbox"/> Myopie    | <input type="checkbox"/> Rétinite pigmentaire |
| <input type="checkbox"/> Baisse de l'acuité visuelle | <input type="checkbox"/> Cécité    | <input type="checkbox"/> Nystagmus | <input type="checkbox"/> Surdité              |

#### Signes cardiaques

- |   |   |   |
|---|---|---|
| <input type="checkbox"/> Cardiomyopathie dilatée        | <input type="checkbox"/> Non compaction isolée du ventricule gauche | <input type="checkbox"/> Troubles du rythme |
| <input type="checkbox"/> Cardiomyopathie hypertrophique | <input type="checkbox"/> Troubles de la conduction                  |   |

#### Signes gastro-intestinaux

- |                                       |  |                                       |
|---------------------------------------|--|---------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Constipation | <input type="checkbox"/> Dysphagie                           | <input type="checkbox"/> Vomissements |
| <input type="checkbox"/> Diarrhée     | <input type="checkbox"/> Troubles de la motilité intestinale |                                       |

#### Imagerie

- |  |  |   |
|--|--|---|
| <input type="checkbox"/> Atrophie cérébelleuse     | <input type="checkbox"/> Hypo-intensité des ganglions de la base | <input type="checkbox"/> Lésions kystiques des ganglions de la base |
| <input type="checkbox"/> Atrophie cérébrale        | <input type="checkbox"/> Hypoplasie du corps calleux             | <input type="checkbox"/> Leucodystrophie                            |
| <input type="checkbox"/> Atrophie du corps calleux | <input type="checkbox"/> Hyperintensité des ganglions de la base | <input type="checkbox"/> Leucoencéphalopathie                       |

#### Biologie/histologie

- |   |  |   |
|---|--|---|
| <input type="checkbox"/> Acidose lactique   | <input type="checkbox"/> Cystathioninurie                                | <input type="checkbox"/> Délétions multiples ADNmt    |
| <input type="checkbox"/> Acidurie 3-méthylglutaconique  | <input type="checkbox"/> Hyperlactatorachie                              | <input type="checkbox"/> Déplétion ADNmt              |
| <input type="checkbox"/> Augmentation des intermédiaires du cycle de Krebs (urines)                 | <input type="checkbox"/> Hypoglycémie                                    | <input type="checkbox"/> Fibres COX neg               |
| <input type="checkbox"/> Bilan redox perturbé (lactate/pyruvate, beta-hydroxybutyrate/acétoacétate) | <input type="checkbox"/> Déficit des complexes de la chaîne respiratoire | <input type="checkbox"/> Prolifération mitochondriale |
|   |  | <input type="checkbox"/> RRF (ragged red fibers)      |

#### Signes hépatiques

- |   |   |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Cholestase                     | <input type="checkbox"/> Insuffisance hépatique |
| <input type="checkbox"/> Hépatomégalie microvésiculaire | <input type="checkbox"/> Stéatose hépatique     |

#### Autres

- |   |   |   |
|---|---|---|
| <input type="checkbox"/> Anémie sidéroblastique | <input type="checkbox"/> Neutropénie          | <input type="checkbox"/> Troubles endocriniens  |
| <input type="checkbox"/> Diabète                | <input type="checkbox"/> Pancytopénie         | <input type="checkbox"/> Troubles respiratoires |
| <input type="checkbox"/> Dysmorphie faciale     | <input type="checkbox"/> Retard de croissance | <input type="checkbox"/> Tubulopathie proximale |
| <input type="checkbox"/> Insuffisance ovarienne |   |   |

#### Syndromes

- |   |  |  |
|---|--|--|
| <input type="checkbox"/> Syndrome d'Alpers            | <input type="checkbox"/> Syndrome de Leigh | <input type="checkbox"/> Syndrome MNGIE      |
| <input type="checkbox"/> Syndrome de Barth            | <input type="checkbox"/> Syndrome MEGDEL   | <input type="checkbox"/> Syndrome NARP       |
| <input type="checkbox"/> Syndrome de Kearns-Sayre     | <input type="checkbox"/> Syndrome MELAS    | <input type="checkbox"/> Syndrome de Pearson |
| <input type="checkbox"/> Neuropathie optique de Leber | <input type="checkbox"/> Syndrome MERFF    |  |

#### Renseignements libres

.....  
.....

V1 06/2022

\* rayer la mention inutile ; DDR : date des dernières règles ; DDG : date de début de grossesse ; DDN : date de naissance