

Praticien responsable :

Dr Christine BELLANNÉ-CHANTELOT
christine.bellanne-chantelot@aphp.fr

Biologistes :

Dr Sc. Delphine BOUVET delphine.bouvet@aphp.fr
Dr Isabelle JÉRU isabelle.jeru@aphp.fr
Dr Sc. Cécile SAINT-MARTIN cecile.saint-martin@aphp.fr

Secrétariat :

secret-neuro.metab.psl@aphp.fr
Tél. : 01 42 17 76 52
Fax : 01 42 17 76 18

MODALITÉS DE PRÉLÈVEMENT

Réception des Prélèvements : du lundi au vendredi de 9h à 17h

Sang	Adulte/enfant : 2 tubes de 3 ml sur EDTA (bouchon violet) Nouveau-né : 2 tubes pédiatriques sur EDTA
ADN	Aliquot minimal de 3 µg <i>Indiquer la date du prélèvement et de quel tissu est extrait l'ADN (sang, fibroblastes, ...), le kit d'extraction utilisé, la concentration et la référence de votre laboratoire pour l'aliquot d'ADN envoyé.</i>
Cellules buccales ¹	2 écouvillons (sans gélose) <i>Rincer la cavité buccale avec de l'eau. Frotter fermement l'intérieur des joues avec l'écouvillon stérile en coton. Mettre dans l'étui du sérum physiologique (de façon à ce que le coton soit immergé, environ 2 ml). Etiqueter l'étui avec l'identité du patient.</i> POUR LES JEUNES ENFANTS, il est possible pour un diagnostic ciblé (recherche d'une mutation familiale) de remplacer le prélèvement sanguin par un prélèvement de cellules buccales
Urines ¹	1 pot ECBU
Culture de fibroblastes	Pour un patient allogreffé ou pour confirmer le caractère constitutionnel d'un variant pour les maladies hématologiques <i>La culture de fibroblastes est à réaliser en interne dans votre hôpital. Nous envoyer à température ambiante une flasque de cellules à confluence (10 millions de cellules). Envoi en début de semaine. Envoyer un mail au biologiste référent de la pathologie le jour de l'envoi du matériel biologique.</i>
Cheveux	Pour confirmer le caractère constitutionnel d'un variant pour les maladies hématologiques <i>Prélever une dizaine de cheveux avec le bulbe et nous les transmettre dans un conditionnement stérile (pot ECBU)</i>

¹ Pour une suspicion d'un diabète mitochondrial, l'analyse génétique est réalisée sur l'ADN extrait de trois tissus : sang, cellules buccales et urines

Quel que soit le prélèvement :

- Les prélèvements doivent être faits de façon stérile et emballés soigneusement.
- Chaque tube doit porter une étiquette indiquant le nom, le prénom et la date de naissance du patient, ceci de façon lisible et indélébile.
- Conserver les tubes au réfrigérateur (surtout pas au congélateur) si l'envoi n'est pas réalisé le jour du prélèvement.

Les échantillons doivent

- Etre envoyés à température ambiante
- Nous parvenir dans un délai de 1 à 3 jours, accompagnés des documents suivants :
 - Le formulaire de prescription de l'analyse génétique
 - Le formulaire de consentement
 - Le formulaire de renseignements cliniques de la pathologie ou compte-rendu clinique
 - Le bon de commande de l'établissement prescripteur pour les hôpitaux hors AP-HP
- A l'adresse suivante :

UF Métabogénétique et Neutrogénétique
Hôpital Pitié Salpêtrière
Département de Génétique Médicale
Bâtiment Pharmacie
47/83 Boulevard de l'hôpital
75651 PARIS CEDEX 13