



Service de Biochimie Hormonologie (Pr D. Porquet),

Secteur de Biochimie Métabolique,

Hôpital Robert Debré, 48, boulevard Sérurier

75935 Paris cedex 19,

tel : 01 40 03 40 42 – fax : 01 40 03 47 90

(Personnes à contacter : Dr JF Benoist, Dr A Imbard, A Bourillon, M Nicolas ou N Royer)

IDENTITE DU PATIENT

Nom :

Prénom :

Date de naissance :/...../.....

Sexe : Féminin
 Masculin
 Foetus

CONTEXTE :

Suspicion diagnostique

Etude familiale, dans ce cas, remplir **impérativement** les renseignements suivants :

- Lien de parenté avec le cas index :
- Nom et prénom du cas index :

SERVICE DEMANDEUR

Service :

Médecin :

Hôpital :

Adresse :

.....

Code postal :

Pays :

Téléphone :

Date de prélèvement :

...../...../.....

Date de réception :

...../...../.....

A remplir par le laboratoire

Type de prélèvement :

- Sang périphérique
- ADN extrait
- Tube PAXgene
- Fibroblastes
- Liquide amniotique
- Trophoblaste
- Buvard
- Autre :

MODALITES DE PRELEVEMENT

1. **ADN** : - prélever 5 mL de sang périphérique sur EDTA ou à défaut du sang de cordon, ou liquide amniotique
- prélever sur buvard **uniquement dans le cas de recherche de mutation(s) ciblée(s)** (faire sécher le buvard avant de l'envoyer sous enveloppe)
2. **ARN** : prélever 5mL de sang sur tube spécifique PAXgene®
(le tube sera fourni par le laboratoire).
3. Joindre pour chaque prélèvement :
 - la feuille de renseignements complétée
 - le consentement éclairé signé par le patient, ou les parents si le patient est mineur
 - le bon de commande pour les demandes hors APHP
4. Faire parvenir l'échantillon au laboratoire de Biochimie Génétique entre 8h30 et 16h30 (sauf samedi, dimanche et jours fériés)
5. Maintenir l'échantillon à +4°C (l'échantillon peut se conserver plusieurs jours à +4°C)
NE PAS CONGELER

Il est impératif de respecter ces quelques règles, ainsi que de nous faire parvenir le consentement éclairé du patient (ou des parents) et la description clinique.



GENES A ETUDIER

AMM isolées typiques :

- Méthylmalonyl-CoA mutase (*MUT*)
- cbIA (MMAA)*
- cbIB (MMAB)*
- cbID (MMADHC)*

AMM isolées atypiques :

- SUCLA2*
- SUCLG1*
- Méthylmalonyl-CoA Racemase (*MCEE*)
- MéthylMalonate-Semialdehyde DéHydrigénase (*MMSDH, ALDH6A1*)

Acidurie malonique et méthylmalonique :

- Malonyl-CoA Décarboxylase (*MLYCD*)
- Acyl-CoA synthetase Family member 3 (*CMAMMA, ACSF3*)

Hyperhomocystéinémie isolée :

- Méthylène tetrahydrofolate réductase (*MTHFR*)
- CblG (Méthionine synthase (MTR))*
- CblE (Méthionine synthase réductase (MTRR))*
- cbID (MMADHC)*
- Méthylène tétrahydrofolate déhydrogénase (*MTHFD1*)
- Méthylène tétrahydrofolate déhydrogénase 1 like (*MTHFD1L*)
- CBS*

Métabolisme des folates :

- Déficit central en folates (*FOLR1*)
- PCFT (SLC46A1)*
- RFC1 (SLC19A1)*
- THTR1 (SLC19A2)*
- THTR2 (SLC19A3)*
- DHFR*

Neurométabolisme :

- Convulsions Phosphate de pyridoxal-dépendantes (*PNPO*)
- Convulsions pyridoxino dépendantes (antiquitin, *ALDH7A1*)

Autres :

- Déficit primaire en carnitine (*OCTN2*)
- Maladie de Pompe (*GAA*)
- Syndrome de Megdel (*SERAC1*)
- Atrophie gyrée de la rétine (*OAT*)

AMM + homocystéinémie :

- cbIC (MMACHC)*
- cbID (MMADHC)*
- cbIF (LMBRD1)*
- cbIJ (ABCD4)*
- cbIX (HCFC1)*
- Transcobalamine II (*TCN2 ou TCII*)
- TCBLR (CD320)*

Déficit de l'absorption de la Vitamine B12 :

- Facteur intrinsèque gastrique (*GIF*)
- Amnionless (*AMN*)
- Cubiline (*CUBN*)

Cycle de l'urée :

- Déficit en OTC (*OTC*)
- Citrullinémie de type I (*ASS1*)
- NAGS*
- CPS1*
- ASL*
- ARG1*
- ORNT1 (SLC25A15)*
- CTNL2 (SLC25A13)*
- GLUD1*

LPI :

- SLC3A2*
- SLC7A7*

Cystinurie :

- SLC7A9*
- SLC3A1*

Défaut de synthèse des clusters Fe/S :

- Bola 3*
- NFU1*
- IBA57 (C1orf69)*
- GLRX5*
- LIAS*
- DLD*
- LIPT1*