



RD-BIOCHIMIE-
HORMONOLOGIE

**Feuille de demande de l'étude
génétique des anomalies
métaboliques**

Ref : RD-BH-GENHO-DE-008

Version : 04

Applicable le : 22-09-2016



Service de Biochimie Hormonologie (Dr J.F. Benoist),

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
 Fœtus

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 :

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

Nom du Préleveur :

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 à température ambiante (entre 18 et 25°C) au laboratoire de Biochimie Génétique entre 8h30 et 16h30 (sauf samedi, dimanche et jours fériés)
5. Maintenir l'échantillon entre 2 et 8°C (l'échantillon peut se conserver plusieurs jours entre 2 et 8°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

Acidémies MéthylMaloniques (AMM) isolées classiques

- Méthylmalonyl-CoA mutase (*MUT*)
- cblA* (*MMAA*)
- cblB* (*MMAB*)
- cblD* (*MMADHC*)

AMM isolées atypiques

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

Acidurie malonique - acidurie malonique et méthylmalonique combinées

- 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*))
- cblD* (*MMADHC*)
- Méthylène tétrahydrofolate déhydrogénase (*MTHFD1*)
- Méthylène tétrahydrofolate déhydrogénase 1 like (*MTHFD1L*)
- Cystathionine Béta Synthétase (*CBS*)

Métabolisme des folates

- Méthylène tetrahydrofolate réductase (*MTHFR*)
- Méthylène tétrahydrofolate déhydrogénase (*MTHFD1*)
- Méthylène tétrahydrofolate déhydrogénase 1 like (*MTHFD1L*)
- Déficit central en folates (*FOLR1*)
- PCFT* (*SLC46A1*)
- RFC1* (*SLC19A1*)
- DHFR*
- FTCD*

Métabolisme de la thiamine

- THTR1* (*SLC19A2*)
- THTR2* (*SLC19A3*)

Neurométabolisme

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

AMM avec trouble de la reméthylation

- cblC* (*MMACHC*)
- cblD* (*MMADHC*)
- cblF* (*LMBRD1*)
- cblJ* (*ABCD4*)
- cblX* (*HCFC1*)
- Transcobalamine II (*TCN2* ou *TCII*)
- TCBLR* (*CD320*)

Déficit de l'absorption de la Vitamine B12

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

Déficits du cycle de l'urée & gènes associés

- Déficit en *OTC* (*OTC*)
- Citrullinémie de type I (*ASS1*)
- NAGS*
- CPS1*
- ASL*
- ARG1*
- ORNT1* (*SLC25A15*)
- CTNL2* (*SLC25A13*)
- GLUD1*
- Anhydrase carbonique VA (*CA5A*)
- SLC3A2*
- SLC7A7*
- Atrophie gyrée de la rétine (*OAT*)

Lithiase rénales métaboliques

- APRT*
- SLC7A9*
- SLC3A1*
- SLC7A13*

Anomalie des protéines Fer Soufre

- Bola 3*
- NFU1*
- IBA57* (*C1orf69*)
- GLRX5*
- LIAS*
- DLD*
- LIPT1*
- LIPT2*

Autres

- Déficit primaire en carnitine (*OCTN2*)
- Maladie de Pompe (*GAA*)
- Syndrome de Megdel (*SERAC1*)