



**GROUPE HOSPITALIER PITIE-
SALPETRIERE**
Centre de Génétique Moléculaire et Chromosomique
*UF de Génétique des Maladies Métaboliques
et des Neutropénies Congénitales*

Bâtiment 6 rue La Peyronie - Secteur Pitié
47/83 Boulevard de l'Hôpital
75651 PARIS CEDEX 13

Responsable UF : Dr Christine Bellané-Chantelot
christine.bellanne-chantelot@psl.aphp.fr

Secrétariat : *secret-neuro.metab@psl.aphp.fr*

Tél : 01 42 17 76 52 - Fax : 01 42 17 76 18

Site CGMC : *http://www.cgmc-psl.fr*

MODALITÉS DE PRÉLÈVEMENTS

Réception des Prélèvements : du lundi au jeudi, de 9h à 17h, le vendredi de 9h à 12h

1. PRÉLÈVEMENTS

▪ Pour toute demande d'analyses moléculaires

- **Sang** : Prélèvement sur EDTA (bouchon violet, ne pas centrifuger)
Adultes : 2 tubes de 7 ml
Enfants : 2 tubes de 5 ml
Conservation à température ambiante

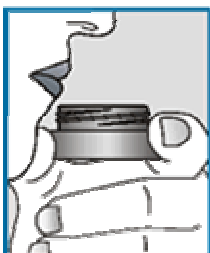
▪ Pour le diabète mitochondrial

- **Cellules buccales** : 2 écouvillons ou 2 brossettes
S'assurer que l'on est à plus d'une demie heure d'une prise alimentaire.
Frotter fermement l'intérieur des joues avec l'écouvillon stérile en coton (ne pas envoyer d'écouvillon sur gélose) ou la brosette. Mettre dans l'étui du sérum physiologique (de façon à ce que le coton ou la brosette soit immergé; environ 2 ml) et y remettre l'écouvillon ou la brosette. Etiqueter l'étui.
- **Urines** :
Recueillir une miction dans un flacon à urine
Conserver à + 4°C en attendant l'envoi.

▪ Pour les enfants, pour des patients greffés

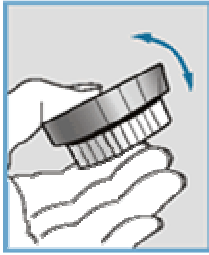
➤ Salive : Procédure

- 1^{ère} étape :



Rincer la bouche à l'eau puis patienter au moins 5 minutes.
Recueillir environ 2 ml de salive dans une cupule Oragene (DNA Genotek).

- 2^{ème} étape :



Visser le bouchon correctement. La fermeture du bouchon libèrera une solution de conservation de l'ADN qu'il faudra donc mélanger à la salive en secouant la cupule doucement pendant au moins 10 secondes.

• Prélèvements en vue d'établir un diagnostic prénatal

Avant tout envoi pour diagnostic prénatal, le médecin prescripteur doit contacter le praticien responsable (secrétariat : 01 42 17 76 52)

- > **Biopsie de trophoblaste** (avec tri des villosités) en milieu RPMI
- > **Culture d'amniocytes** en milieu RPMI
- > **Liquide amniotique** (2 ml)

• Autre prélèvement : contacter le laboratoire

Quelque soit le prélèvement :

- . Les prélèvements doivent être faits de façon stérile et emballés soigneusement.
- . Chaque prélèvement doit porter une étiquette indiquant le nom, le prénom et la date de naissance du patient, ceci de façon indélébile.
- . **Les documents suivants doivent être joints impérativement aux prélèvements**
 - **Le formulaire de demande d'analyse génétique**
 - **Le formulaire de consentement**
 - **La fiche de renseignements cliniques de la pathologie**
 - **Le bon de commande de l'établissement prescripteur pour les hôpitaux hors AP-HP**

Si l'un des documents mentionnés ci-dessus n'est pas envoyé avec les prélèvements ou est incomplet, LES PRÉLÈVEMENTS NE POURRONT PAS ETRE TRAITÉS, une fiche de non-conformité de la demande d'analyse vous sera adressée.

2. ENVOI

- . A température ambiante
- . Dans les 24 – 48 heures accompagnés des documents listés ci-dessus

3. ADRESSE D'ENVOI

**Docteur Christine Bellanné-Chantelot
Groupe Pitié-Salpêtrière
Centre de Génétique Moléculaire et Chromosomique
UF Génétique des Maladies Métaboliques et des Neutropénies Congénitales
Bâtiment 6 rue de la Peyronnie
47/83 Boulevard de l'hôpital
75651 PARIS CEDEX**