

Etiquette  
Référence Extérieure

**CHU**  
ROUEN NORMANDIE

NOM :  
Prénom : **Etiquette**  
NOM de naissance :  
Né(e) le :  
Sexe : **Patient**  
Numéro patient :  
Service demandeur :

Prescripteur : \_\_\_\_\_  
Préleveur : \_\_\_\_\_  
Fonction : \_\_\_\_\_  
Signature : \_\_\_\_\_

**Biochimie  
Métabolique**

**BIOCHIMIE METABOLIQUE** ☎ 61410

DSEL0036003



DATE DE PRELEVEMENT

/   /    
J J / M M / A A

HEURE

/    
H H / M M

Type de "cochage" IMPERATIF stylo bille

**RENSEIGNEMENTS  
CLINIQUES  
OBLIGATOIRES**

**Laboratoire ouvert du lundi au vendredi de 8h30 à 18h**

**Sang** 1 tube HEPARINE bouchon vert

- Chromatographie des acides aminés [AAMSP]
- Métabolisme de la créatine [GAA]
- Carnitine libre et totale [CARN]
- Acylcarnitines [PAC]
- Acides gras libres [ACGL] (envoi)
- Galactose-1-Phosphate \* [GAL1P] (envoi)

\* Du lundi au jeudi midi, appeler au 61410 pour RDV

**Déprotéinisé** Tube bouchon rose FOURNI par le laboratoire

- Lactate, Pyruvate [LACPYR]
- Beta hydroxybutyrate, Acétoacétate corps cétoniques [BOBACAC]

**à acheminer  
dans la glace  
ou dans une  
pochette réfrigérée**

**Papier Buvard type GUTHRIE**

- Enzymes lysosomales [ENZB] (voir détails au dos)
- CDG syndrome (enfants) [CDG] (envoi)
- Carnitine Libre et totale [CARN]
- Acylcarnitines [PAC]
- Chromatographie des acides aminés [AAMSB]

**Sang** 1 tube SERUM bouchon rouge

- Acides gras à très longues chaînes [AGTLC] (envoi)
- Métabolisme du cholestérol [7DCHOL] (envoi)
- CDG syndrome (adultes) [CDG] (envoi)

**Sang** 1 tube EDTA bouchon violet

- Homocystéine [HCYST]

**à acheminer dans la glace  
ou dans une pochette réfrigérée**

**Urines** Première MICTION du matin ou après malaise

- Chromatographie des acides organiques [CAO]
- Acides aminés [AAMSU]
- Acide mévalonique [AMEVAU] (envoi)
- Mucopolysaccharides [GAG]
- Métabolisme de la créatine/Guanidinoacétate [GAU]
- Bases puriques et pyrimidiques [AICSAIC] (envoi)
- Acide orotique [AOROU] (envoi)

**Sang** 1 tube EDTA bouchon violet

- ADN (+ consentement génétique)
- Enzymes lysosomales [ENZ1L] (voir détails au dos)
- Oxystérols [OXYS]
- Lysosphingolipides [LYSOSL]

**Peau**

- Biopsie de peau [PEAU] (+ consentement génétique)

**LCR** tube FOURNI par le laboratoire de Biochimie

- Pyruvate [PYRL]

**Flacon BOUCHON A VIS blanc ou rouge**

- Acides aminés [AAMSLCR]
- Métabolisme des neurotransmetteurs \* [NEUTRA] (envoi)

\* ATTENTION : appeler au 61410 pour RDV  
Prélèvement à jeun avant 10h  
cryotubes à congeler dans la carboglace au lit du patient

BM06 - 07/12/20  
GEDI 19443

Opposition

Tube(s) :  Violet

Date

Vert

Rouge

Autre

Monovette  LCR

1T

2T

Cadre réservé au laboratoire

Type de "cochage" IMPERATIF stylo bille

ACTIVITE DES HYDROLASES ACIDES OU ENZYMES LYSOSOMALES

	Maladie	Enzymes Lysosomales
<b>Enzymes lysosomales sur buvard</b>  <b>[ENZB]</b>  <u>1 tube de 5 mL de sang sur EDTA bouchon violet</u>	Maladie de Fabry (si femme : consentement + 1 tube sup)	<input type="checkbox"/> Alpha-Galactosidase A
	Maladie de Gaucher	<input type="checkbox"/> Béta-Glucosidase (diagnostic) ou Béta-Glucocérébrosidase ou Béta-Glucosylcéramidase <input type="checkbox"/> Chitotriosidase plasmatique (suivi)
	Niemann-Pick A / B	<input type="checkbox"/> Sphingomyelinase acide
	Maladie de Krabbe	<input type="checkbox"/> Béta-Galactocérébrosidase
	Maladie de Pompe	<input type="checkbox"/> Maltase acide ou Alpha-Glucosidase
	GM1-Gangliosidose de type I / II / III	<input type="checkbox"/> Béta-Galactosidase
	Syndrome de Hurler (MPS I)	<input type="checkbox"/> Alpha-L-Iduronidase
	Syndrome de Hunter (MPS II)	<input type="checkbox"/> Iduronate-2-Sulfatase
	Syndrome de Sanfilippo de type B (MPS III B)	<input type="checkbox"/> Alpha-N-acétylglucosaminidase
	Syndrome de Morquio A (MPS IV A)	<input type="checkbox"/> N-Acétalgalactosamine-6-Sulfatase
	Syndrome de Morquio B (MPS IV B)	<input type="checkbox"/> Béta-Galactosidase
	Syndrome de Maroteaux-Lamy (MPS VI)	<input type="checkbox"/> Arylsulfatase B
	Syndrome de Sly (MPS VII)	<input type="checkbox"/> Béta-Glucuronidase
	Wolman / CESD	<input type="checkbox"/> Lipase Acide
	Fucosidose	<input type="checkbox"/> Alpha-L-Fucosidase
	Alpha-Mannosidose de type I / II	<input type="checkbox"/> Alpha-D-Mannosidase
	Béta-Mannosidose	<input type="checkbox"/> Béta-D-Mannosidase
	GM2-Gangliosidose de type I / Maladie de Tay-Sachs	<input type="checkbox"/> Hexosaminidase A
	GM2-Gangliosidose de type II / Maladie de Sandhoff	<input type="checkbox"/> Hexosaminidases totales

<b>Autres enzymes lysosomales</b>  <u>2 tubes de 5 mL de sang sur EDTA bouchon violet</u>	Sialidose de type I / II	<input type="checkbox"/> Alpha-D-Neuraminidase (RDV au 61410)
	Leucodystrophie métachromatique	<input type="checkbox"/> Arylsulfatase A
	Syndrome de Sanfilippo de type A, C et D (MPS III) (Envoi)	<input type="checkbox"/> A, C et D