

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 |
|---|---|--|
| Enzymes lysosomales sur buvard [ENZB] <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 |

| | | |
|---|--|---|
| Autres enzymes lysosomales <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 |