

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**

Réception des prélèvements 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]
- 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)
- Acides gras libres [ACGL] (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 [GAUU]
- 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 [LYOSL]

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

- Analyse externalisée : _____

BM11 - 18/11/21
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-Glucocérobrosidase 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-Galactocérobrosidase
	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-acetylglucosaminidase
	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