

ETIQUETTE PATIENT

ETIQUETTE SERVICE UH

Prescripteur :
.....
Téléphone :
.....
Préleveur :
.....

Réservé au
Laboratoire
B3
(Etiquette labo)

Hôpital Universitaire Necker Enfants Malades
LABORATOIRE DE BIOCHIMIE METABOLIQUE- Pr J.F. BENOIST
Tour Lavoisier 4ème étage - Tél : 01 44 49 58 58 - Fax : 01 44 49 51 30

Date de prélèvement
Jour 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12 13 14 15 16
17 18 19 20 21 22 23 24 25 26 27 28 29 30 31 jour
Mois 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12 mois
Heure de prélèvement
Heure(s) 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11
12 13 14 15 16 17 18 19 20 21 22 23

Hôpital, Fax :

Modalités de prélèvement et contacts : voir au verso

MALADIES LYSOSOMALES

Dépistage urinaire

- Mucopolysaccharides ou glycosaminoglycanes (GAG) (>10 ml)
Glycosaminoglycanes (U) Oligosaccharides et acide sialique
Oligo / Ac.Sialique (U)

Tests enzymatiques spécifiques

<input type="checkbox"/> Enzymes leucocytaires	Bilan général
<input type="checkbox"/> Alpha glucosidase acide ##	Maladie de Pompe ou glycogénose type II
<input type="checkbox"/> Glucocérobrosidase ##	Maladie de Gaucher
<input type="checkbox"/> Chitotriosidase	Marqueur (Gaucher, Niemann-Pick, ...)
<input type="checkbox"/> Sphingomyélinase ##	Maladie de Niemann-Pick type A/B
<input type="checkbox"/> Alpha galactosidase ##	Maladie de Fabry
<input type="checkbox"/> Bêta galactosidase	Maladie de Landing (gangliosidose à GM1)
<input type="checkbox"/> Arylsulfatase A	Leucodystrophie métachromatique
<input type="checkbox"/> Galactocérobrosidase ##	Maladie de Krabbe
<input type="checkbox"/> Hexosaminidase A	Maladie de Tay-Sachs (gangliosidose à GM2)
<input type="checkbox"/> Hexosaminidases A et B	Maladie de Sandhoff (gangliosidose à GM2)
<input type="checkbox"/> Alpha L iduronidase ##	Maladie de Hurler/Scheie (MPS I)
<input type="checkbox"/> Iduronate sulfatase	Maladie de Hunter (MPS II)
<input type="checkbox"/> Alpha N acétylglucosaminidase	Maladie de Sanfilippo IIIB (MPS IIIB)
<input type="checkbox"/> Galactose 6 sulfatase	Maladie de Morquio A (MPS IVA)
<input type="checkbox"/> Bêta galactosidase	Maladie de Morquio B (MPS IVB)
<input type="checkbox"/> Arylsulfatase B	Maladie de Maroteaux-Lamy (MPS VI)
<input type="checkbox"/> Bêta glucuronidase	Maladie de Sly (MPS VII)
<input type="checkbox"/> Alpha mannosidase	Alpha mannosidose
<input type="checkbox"/> Bêta mannosidase	Bêta mannosidose
<input type="checkbox"/> Alpha fucosidase	Alpha fucosidose
<input type="checkbox"/> Neuraminidase	Sialidose
<input type="checkbox"/> Alpha N acétylgalactosaminidase	Maladie de Schindler/Kanzaki
<input type="checkbox"/> Palmitoyl protéine thioestérase	Céroïde-lipofuscinose au locus CLN1
<input type="checkbox"/> Tripeptidyl peptidase I	Céroïde-lipofuscinose au locus CLN2
<input type="checkbox"/> Enzymes sériques (plurienzymatique)	Mucopolidose de type II/III
<input type="checkbox"/> Sulfatases (plurienzymatique)	Déficit multiple en sulfatases (Austin)

Tube EDTA (violet)
2-5 ml (enfant)
5-10 ml (adulte)

ou

Tache de sang sur papier buvard
seulement pour les enzymes marquées ##

Transport :
température ambiante

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

voir au verso

MALADIES DES PURINES ET PYRIMIDINES

<input type="checkbox"/> Adénosine désaminase plasmatique, <i>ADA (P)</i> Déoxyadénosine triphosphate (dATP)	Tube vert ou ACD 5 ml
<input type="checkbox"/> Adénosine désaminase érythrocytaire, <i>ADA (GR)</i>	Tube vert ou ACD 5 ml
<input type="checkbox"/> Adénosine désaminase lymphocytaire, <i>ADA (Lympho)</i>	Tube vert ou ACD 5 ml
<input type="checkbox"/> Purine nucléoside phosphorylase érythrocytaire, <i>PNP (GR)</i>	Tube ACD 10 ml
<input type="checkbox"/> Purine nucléoside phosphorylase lymphocytaire, <i>PNP (Lympho)</i>	Tube vert 2 ml sans gel
<input type="checkbox"/> Adénosine désaminase 2 plasmatique, <i>ADA2 (P)</i>	Tube vert ou ACD 5 ml
<input type="checkbox"/> Adénine phosphoribosyltransférase érythrocytaire, <i>APRT(GR)</i>	Tube vert 2 ml sans gel
<input type="checkbox"/> Hypoxanthine phosphoribosyltransférase érythrocytaire, <i>HPRT(GR)</i>	Tube vert 2 ml sans gel
<input type="checkbox"/> Phosphoribosylpyrophosphate synthétase érythrocytaire, <i>PRPPS(GR)</i>	Tube vert 2 ml sans gel

Pour ADA
préciser le contexte

- Diagnostic**
 SCID
 Blackfan-Diamond

Suivi
type de traitement :

Transfusion
date :

Modalités de prélèvement
<https://nck.manuelprelevement.fr>

MALADIES LYSOSOMALES

Dépistage urinaire (mucopolysaccharides, oligosaccharides, acide sialique) :

- recueillir **10-20 ml d'urines** de la journée **en évitant la 1^{ère} miction matinale**. Congeler et acheminer au laboratoire.

Tests enzymatiques spécifiques :

Sang total sur EDTA : 5-10 ml chez l'adulte, 2-5 ml chez l'enfant. Transport à température ambiante, délai d'envoi : optimal 24h, maximum : 72h.

Taches de sang sur buvard (DBS, dried blood spot) :

- *Prélèvement* : soit par prélèvement veineux sur tube EDTA suivi du dépôt d'une goutte de sang (environ 50 µl) sur chaque cercle du buvard à l'aide d'une pipette ou d'une seringue, soit par prélèvement capillaire à l'aide d'une lancette (ce type de prélèvement est moins recommandé).

- *Recommandations concernant les dépôts* : tous les cercles doivent être remplis. Bien s'assurer que les gouttes de sang couvrent l'intégralité des cercles. Ne pas superposer plusieurs gouttes de sang dans le même cercle. Les taches doivent être visibles au verso.

- *Séchage* : faire sécher le buvard 3 heures à température ambiante. Ne pas chauffer pour accélérer le séchage.

- *Transport* : une fois sec, le buvard doit être adressé au laboratoire dans une enveloppe accompagné des documents requis.

MALADIES DES PURINES ET PYRIMIDINES

Transport à température ambiante, délai d'envoi : optimal 24h, maximum : 48h.

Documents à fournir

- **feuille de demande dite « B3 »** remplie, précisant le test à réaliser ou l'(les)enzyme(s) à tester (case à cocher). Cette feuille est disponible sur le site : <https://nck.manuelprelevement.fr/>

- **lettre précisant les signes cliniques d'orientation** ou compte-rendu clinique de consultation ou d'hospitalisation. Des informations synthétiques peuvent être données dans le cadre ci-dessous : signes cliniques, suspicion, ...

Contexte

Patient (cas index)

Diagnostic initial

Suivi d'un patient connu

Non traité

Traité

Type de traitement :

Père/Mère

Frère/Soeur

Autre :

Renseignements cliniques

Contacts

Maladies lysosomales :

Dr Catherine CAILLAUD, MCU-PH

tél : 01 71 39 69 74

catherine.caillaud@aphp.fr

Dr Allel CHABLI, PH

tél : 01 44 38 15 17

allel.chabli@aphp.fr

Dr Edouard LE GUILLOU, AHU

tél : 01 44 49 51 28

edouard.leguillou@aphp.fr

Maladies des purines et pyrimidines :

Dr Sylvia SANQUER, PH

tél : 01 44 49 50 55

sylvia.sanquer@aphp.fr