

Patient ou Etiquette	Etiquette du service	Prélèvement	Réservé au laboratoire
Nom de Naissance : Nom marital : Prénom : Date naissance :/...../..... Sexe : M <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/> IPP ou NDA :		Date :Heure : Préleveur : Tél:..... Prescripteur : Tél: Fax :	

BIOCHIMIE SPÉCIALISÉE		
Maladies lysosomales		
Sans rendez-vous (sauf diagnostic prénatal) - 01 71 39 69 74 ou 75 ou catherine.caillaud@aphp.fr		
<input type="checkbox"/> Enzymes leucocytaires	Bilan général	Tube EDTA (violet) + tube sec (rouge) Envoi à température ambiante. RENSEIGNEMENTS CLINIQUES OBLIGATOIRES (sur feuille libre)
<input type="checkbox"/> Alpha glucosidase acide	Maladie de Pompe ou glycogénose type II	
<input type="checkbox"/> Glucocérébrosidase	Maladie de Gaucher	
<input type="checkbox"/> Chitotriosidase	Marqueur (Gaucher, Niemann-Pick, ...)	
<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"/> Hexosaminidase A	Maladie de Tay-Sachs	
<input type="checkbox"/> Hexosaminidases A et B	Maladie de Sandhoff	
<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)	
Maladies du métabolisme des purines et autres		
SUR RENDEZ-VOUS : (*) 01 44 49 45 48 ou 01 44 49 50 55 (**) 01 44 49 53 61 ou irene.ceballos@aphp.fr		
<input type="checkbox"/> ADA*	Adenosine désaminase plasmatique	Tube vert 2 ml sans gel séparateur
<input type="checkbox"/> ADA*	Adenosine désaminase érythrocytaire	Tube vert 2 ml sans gel séparateur
<input type="checkbox"/> ADA*	Adenosine désaminase lymphocytaire	Tube ACD 10 ml
<input type="checkbox"/> PNP*	Purine nucléoside phosphorylase érythrocytaire	Tube vert 2 ml sans gel séparateur
<input type="checkbox"/> PNP*	Purine nucléoside phosphorylase lymphocytaire	Tube ACD 10 ml
<input type="checkbox"/> dATP*	Deoxyadenosine triphosphate	Tube ACD 5 ml
<input type="checkbox"/> DHPR*	Dihydroptéridine réductase érythrocytaire	Microtube vert sans gel
<input type="checkbox"/> DHPR*	Dihydroptéridine réductase sur buvard	Sang séché sur papier buvard
<input type="checkbox"/> AADC*	Décarboxylase des ac. aminés aromatiques plasmatique	Tube vert 5 ml sans gel séparateur
<input type="checkbox"/> APRT**	Adénine phosphoribosyltransférase érythrocytaire	Tube vert 2 ml sans gel séparateur
<input type="checkbox"/> HPRT**	Hypoxanthine phosphoribosyltransférase érythrocytaire	Tube vert 2 ml sans gel séparateur
<input type="checkbox"/> PRPS1**	PRPP synthétase érythrocytaire	Tube vert 2 ml sans gel séparateur
Cystinose		
UNIQUEMENT SUR RENDEZ-VOUS au 01 44 49 45 48		
<input type="checkbox"/> Cystine intraleucocytaire	Traitement (dose/jour) :	Tube ACD 10 ml à transmettre sans délai +++
<input type="checkbox"/> Cystéamine	Heure de prise :	

Conditions générales de prélèvement

Maladies lysosomales : Adulte : 5-7 ml sang total sur EDTA + 3 ml tube sec, Enfant : 2-5 ml sang total sur EDTA. Transport à température ambiante. Délai d'envoi : optimal 24h - **maximum : 48h**.

Dosage de la chitotriosidase (suivi) : 5 ml sang sur tube sec (envoi à température ambiante) ou 2 ml de sérum décanté (envoi en carboglace). Pour le diagnostic de maladie de Gaucher, un tube de sang sur EDTA est indispensable pour le dosage de la glucocérébrosidase.

DHPR : tube de sang (1 ml) à bouchon vert (héparinate de lithium) ou sang séché sur papier buvard : 7 taches bien formées.

Contexte : Diagnostic Suivi d'un patient connu traité non traité

Renseignements cliniques obligatoires +++ (courte lettre manuscrite ou compte-rendu d'hospitalisation)

ETUDES GENETIQUES

Maladies lysosomales

Sur rendez-vous - Dr CAILLAUD : 01 71 39 69 74 ou catherine.caillaud@aphp.fr

<input type="checkbox"/> GAA	Maladie de Pompe ou glycogénose type II
<input type="checkbox"/> GBA	Maladie de Gaucher
<input type="checkbox"/> CHIT1	Gène de la chitotriosidase (mutation commune)
<input type="checkbox"/> GLA	Maladie de Fabry
<input type="checkbox"/> ARSA	Leucodystrophie métachromatique
<input type="checkbox"/> HEXA	Maladie de Tay-Sachs
<input type="checkbox"/> HEXB	Maladie de Sandhoff
<input type="checkbox"/> GM2A	Gangliosidose à GM2 par déficit en activateur
<input type="checkbox"/> IDS	Maladie de Hunter (MPS II)
<input type="checkbox"/> PPT1 ou CLN1	Céroïde-lipofuscinose au locus CLN1
<input type="checkbox"/> TPP1 ou CLN2	Céroïde-lipofuscinose au locus CLN2
<input type="checkbox"/> CLN3	Céroïde-lipofuscinose au locus CLN3
<input type="checkbox"/> CLN5	Céroïde-lipofuscinose au locus CLN5
<input type="checkbox"/> CLN6	Céroïde-lipofuscinose au locus CLN6
<input type="checkbox"/> CLN7 ou MFSD8	Céroïde-lipofuscinose au locus CLN7
<input type="checkbox"/> CLN8	Céroïde-lipofuscinose au locus CLN8
<input type="checkbox"/> CTSD ou CLN10	Céroïde-lipofuscinose au locus CLN10
<input type="checkbox"/> KCTD7 ou CLN14	Céroïde-lipofuscinose au locus CLN14
<input type="checkbox"/> NEU1	Sialidose
<input type="checkbox"/> FUCA1	Fucosidose
<input type="checkbox"/> MCOLN1	Mucopolidose de type IV

Maladies du métabolisme des purines

Sur rendez-vous - Dr CEBALLOS-PICOT : 01 44 49 53 61 ou irene.ceballos@aphp.fr

<input type="checkbox"/> APRT	Adénine phosphoribosyltransférase
<input type="checkbox"/> HPRT	Hypoxanthine phosphoribosyltransférase

Séquençage à haut débit (NGS)

Panel LYSPUR : incluant l'ensemble des maladies lysosomales dont les céroïde-lipofuscinoses (Dr Caillaud) et les maladies des purines/pyrimidines (Dr Ceballos).

Statut de la personne à tester

patient (cas index) père mère frère/soeur autre : précisez

Conditions générales de prélèvement

Pour tous les tests moléculaires : 10 ml sang total sur EDTA ou ACD (5 ml chez l'enfant) ou ADN déjà extrait. Transport à température ambiante. Merci de joindre une lettre clinique expliquant le contexte de la demande, ainsi qu'un arbre généalogique.

Le consentement du patient ou des parents (pour les enfants) doit obligatoirement être joint.