



Pour les services des HCL, mettre les prélèvements et bons de demandes dans un sac kangourou incolore ou incolore rayé rouge pour les urgences	Prescripteur :	Patient
	Préleveur :	
	Date et heure :	Joindre 4 étiquettes administratives
	Incident au cours du prélèvement :	
<i>Zone obligatoirement remplie par le préleveur (Arrêté du 26/11/99)</i>		

PRELEVEMENTConditions de prélèvement : A jeun Non à jeun Epreuve dynamique :**PLASMA** (bouchon vert)

Acides Aminés (Chromato)	3AAP	Acide Pipécolique	3PIPP	Carnitine libre + totale	3CARP
Acides gras chaîne moyenne	3AGCM	Acide Phytanique	3PHYT	Cholestanol	3CHOL
Acides gras très longue chaîne	3AGTL	Acide Pristanique	3PRIS	7-dehydrocholesterol	37DCP
Acide Méthylmalonique	3AMMP	Acylcarnitines	3ACYL	Homocystéine totale	3HCYT

URINES

Volume :

Temps de recueil :

Acides Organiques (Chromato)	3ORGA	Acide Glycolique + Oxalique	3OXGL	Globotriaosylcéramide (Gb3)*	3GB3U
Acides Aminés (Chromato)	3AAU	Acide Orotique	3OROT	Mucopolysaccharides 3MPS	3MPSO
Acide Homogentisique	3ORGA	Acide Pipécolique	3PIPU	Oligosaccharides 3OLIG	
Acide Lactique	5LAU1...	Acide Sialique libre	3SIA	Succinylacétone	3SAGC
Acide Méthylmalonique	3AMMU	Carnitine libre + totale	3CARU	Succinylpurines (SAICAR)	3SAIC
Acide Mévalonique	3MEVU	Créatine + Guanidinoacétate	3SDCU	Sulfatides*	3SULF
Acide Méthylcitrique	3MCIT	Cystine + diaminés	3DIBA	Tétraglucose (GLC4)	3GLC4

* Miction complète

TUBES SPECIAUX (fournis par le labo) déprotéiniser le sang total ENVOI DANS LA GLACE		SANG TOTAL - ACD (bouchon jaune pâle) RDV obligatoire poste 32 95 90		SERUM (bouchon jaune / rouge)		SANG BUVARD	
Lactate, Pyruvate, Corps Cétoniques Préciser le nombre de prélèvements :	5LPC1, 2...8	Cystine leucocytaire	3CYSL	CDG syndrome	3CDG	Dépistage Galactosémie	3GD
				LCR		Galactose 1- phosphate	3G1P
				Lactate, Pyruvate	5LPCR	Suivi Phénylalanine	3PHE
				Acides aminés	3AALC	CDG syndrome	3CDG

ACTIVITES ENZYMATIQUES**SANG TOTAL – EDTA** (bouchon violet) Prise de RDV obligatoire (poste 32 97 25)

Hydrolases acides leucocytaires (bilan) Arylsulfatase A + β -galactosidase + hexosaminidases + β -mannosidase	3BILL	Mucopolysaccharidose type I (Hurler)(alpha-L-iduronidase) si + sérum :	3IDUL 3IDUA
Arylsulfatase A (Leucodystrophie métachromatique)	3ASAL	Mucopolysaccharidose type II (Hunter)(iduronate sulfatase) si + sérum :	3IDSL 3IDLS
α -Galactosidase A (Fabry)	3GALA	Mucopolysaccharidose type III (Sanfilippo) type A, B, C, D	3SFGB
β -Glucosidase (glucocérébrosidase)(Gaucher)	3BGLU	Mucopolysaccharidose type IV (Morquio A)	3MQL
Céroïdes lipofuscinoses 1 et 2 (CLN1 CLN2)	3CLNL	Mucopolysaccharidose type VI (arylsulfatase B)	3ASBL
Galactosylcéramidase (Krabbe)	3KRAL	Mucopolysaccharidose type VII (glucuronidase)	3GUSL
Hexosaminidases (Sandhoff/Tay-Sachs, gangliosidose GM2)	3HEXO	Sphingomyélinase (Niemann-Pick A/B)	3SPHI
Lipase acide (Wolman)	3LIPL	Autre :	

SERUM (bouchon jaune / rouge)		SANG TOTAL – HEPARINE (bouchon vert) Prise de RDV obligatoire (poste 32 97 25)				SANG BUVARD	
Hydrolases acides sériques	3BILS	Maltase acide (Pompe)	3POMY	Amylo 1-6 glucosidase (Glycogénose III)	3AMYL	Maltase acide (Pompe)	3POMG
Chitotriosidase	3CHIT	Phosphorylase b kinase	3GSDR	Glycogène (à jeun)	3GLYR	α -Galactosidase A (Fabry)	3GALG
Biotinidase	3BIOT					β -Glucosidase (Gaucher)	3GLUG

ANALYSES HORS LISTE**LIQUIDE AMNIOTIQUE**

(joindre attestation et consentement)

Nature du Prélèvement :	7-dehydrocholesterol	37DCL
Analyse :	Screening maladie de surcharge	3ANAS

ETUDE MOLECULAIRE DES MALADIES HEREDITAIRES DU METABOLISME

SANG TOTAL – EDTA (*bouchon violet*) 5ml

**ATTENTION : Joindre un consentement éclairé du patient
Renseignements cliniques et/ou familiaux indispensables**

Acidémie isovalérique - gène <i>IVD</i>	<i>3MIVD</i>	Leucinose - gènes <i>BCKDHA, BCKDHB, DBT</i>	<i>3ME1A 3ME1B 3ME2</i>
ALD liée à l'X - gène <i>ABCD1</i>	<i>3MALD</i>	Leucodystrophie métachromatique - gène <i>ARSA</i>	<i>3MARA</i>
Arginine:glycine amidinotransférase (déficit) - gène <i>GATM</i>	<i>3MGAT</i>	Mannosidose alpha - gène <i>MAN2B1</i>	<i>3MMAN</i>
Canavan - gène <i>ASPA</i>	<i>3MUAG</i>	MCAD (déficit) - gène <i>ACADM</i>	<i>3MCAD</i>
CDG Ia - gène <i>PMM2</i>	<i>3PMM2</i>	MELAS	<i>5MUTS</i>
Cofacteur Molybdène (déficit) - gènes <i>MOCS1</i> et <i>MOCS2</i>	<i>3MMO1 3MMO2</i>	MERFF	<i>5MUTS</i>
CPT2 (déficit) - gène <i>CPT2</i>	<i>5CIIG</i>	Méthémoglobinémie héréditaire récessive - gène <i>CYB5R3</i>	<i>3MCYB</i>
Cystinose - gène <i>CTNS</i>	<i>3MCYS</i>	Mucopolysaccharidose I (Hurler) - gène <i>IDUA</i>	<i>3MHUR</i>
Déficit multiple en acyl-CoA deshydrogénases (MAD) - gènes <i>ETFA, ETFB, ETFDH</i>	<i>3ETFA 3ETFB 3ETFD</i>	Mucopolysaccharidose II (Hunter) - gène <i>IDS</i>	<i>3MIDS</i>
Fabry - gène <i>GLA</i>	<i>3MFAB</i>	Mucopolysaccharidose IIIA (Sanfilippo A) - gène <i>SGSH</i>	<i>3MSFA</i>
Farber - gène <i>ASAH1</i>	<i>3MAS1</i>	Mucopolysaccharidose IIIB (Sanfilippo B) - gène <i>NAGLU</i>	<i>3MSFB</i>
Galactosémie - gène <i>GALT</i>	<i>3MGAL</i>	Mucopolysaccharidose IVA (Morquio A) - gène <i>GALNS</i>	<i>3MMQA</i>
Gaucher - gène <i>GBA</i>	<i>3MGAU</i>	NARP - Leigh	<i>5MUTS</i>
Glycogénose Ia - gène <i>G6PC</i>	<i>3MG6P</i>	Niemann-Pick A/B - gène <i>SMPD1</i>	<i>3MSMP</i>
Glycogénose Ib - gène <i>SLC37A4</i>	<i>3MG6T</i>	OCT (déficit) - gène <i>OCT</i>	<i>3MOCT</i>
Glycogénose II (Pompe) - gène <i>GAA</i>	<i>3MGAA</i>	Pearson	<i>5DELS</i>
Glycogénose IV - gène <i>GBE1</i>	<i>3MGBE</i>	PEX - gènes (screening) (Zellweger)	<i>3MPEX</i>
Glycogénose V (Mc Ardle) - gène <i>PYGM</i> (<i>mutation p.R50X</i>)	<i>3MPYG</i>	PEX7 - gène <i>PEX7</i>	<i>3MPX7</i>
GM2 activateur (déficit) - gène <i>GM2AP</i>	<i>3MG2A</i>	Prosaposine (déficit) - gène <i>PSAP</i>	<i>3MPSA</i>
Guanidinoacétate méthyltransférase (déficit) - gène <i>GAMT</i>	<i>3MGMT</i>	Protéine D-bifonctionnelle (déficit)(DBP) - gène <i>HSD17B4</i>	<i>3MHSD</i>
Hémochromatose - gène <i>HFE</i> (<i>mutations p.C282Y+p.H63D</i>)	<i>3HFE</i>	SCAD (déficit) - gène <i>ACADS</i>	<i>3MSCA</i>
Hémochromatose - gène <i>HFE</i> (<i>mutation p.C282Y seule</i>)	<i>3HFE</i>	Schindler - gène <i>NAGA</i>	<i>3MNAG</i>
HMG-CoA lyase (déficit) - gène <i>HG</i>	<i>3MHMG</i>	Sialine (déficit) (surcharge en acide sialique libre) - gène <i>SLC17A5</i>	<i>3MISS</i>
Hyperglycinémie sans cétose (NKH) - gènes <i>AMT, GLDC</i>	<i>3MGLD 3MAMT</i>	Sulfite oxydase isolée (déficit) - gène <i>SUOX</i>	<i>3MSUO</i>
Hyperoxalurie type I - gène <i>AGXT</i>	<i>3MUAG</i>	Transporteur de la créatine (déficit) - gène <i>SLC6A8</i>	<i>3MSLC</i>
Hyperoxalurie type II - gène <i>GRHPR</i>	<i>3MUGR</i>	VLCAD (déficit) - gène <i>ACADVL</i>	<i>3MVLC</i>
Hyperoxalurie type III - gène <i>HOGA1</i>	<i>3MHOG</i>	Wilson - gène <i>ATP7B</i>	<i>3MWIL</i>
Krabbe - gène <i>GALC</i>	<i>3MKRA</i>		

ANALYSES HORS-LISTE

Réservé au laboratoire