Hôpitaux de Toulouse

Plateau Technique Spécialisé
TSA 40031
31059 TOULOUSE

FICHE DE RENSEIGNEMENTS POUR LA PRESRIPTION DES EXAMENS DE BIOCHIMIE METABOLIQUE

Réf : DE-PTS-QUAL-231-01
Version : 01
Applicable le : 05-05-2017

IDENTIFICATION PATIENT	IDENTIFICATION DEMANDEUR
PRESCRIPTEUR	DATE ET HEURE DE PRELEVEMENT

SANG

Profil chromatographique des Acides Aminés *

- BAA4 ☐ Profil complet *
- BVIL ☐ Leucine,Valine,Allo-Isoleucine,Isoleucine *
- BPIPEC ☐ Acide pipécolique *

Analyse des stérols ☾

- BSLO ☐ 7-déhydrocholestérol et 8-déhydrocholestérol ☾ (Smith-Lemli-Opitz ou CDPX2)
- BCTX ☐ Cholestanol (Xanthomatose cérébro-tendineuse) ☾

Analyse quantitative des acides gras et lipides

- BMPERO ☐ Acides gras à très longue chaîne
- BPHYTP ☐ Acide pristanique et Acide phytanique
- BAGPIE ☐ Plasmalogènes (+ DHA ou C22:6)

Dosages enzymatiques (autres que Maladies Lysosomales)

- BARYLC ☐ Ichtyose liée à l'X (Arylsulfatase C)
- BPAPI ☐ Papillon-Lefèvre (Cathepsine C)

Analyses de génétique et de biologie moléculaire

- BGENET ☐ PRECISER le nom du gène ou la maladie

joindre impérativement le consentement du patient pour étude génétique

BUVARD - Profil chromatographique

- BACCAR ☐ Acylcarnitines

LIQUIDE AMNIOTIQUE (non centrifugé)

- BMCHOL ☐ Electrophorèse des cholinestérases

Analyse des stérols ☾

- BSLO ☐ 7-déhydrocholestérol et 8-déhydrocholestérol ☾ (Smith-Lemli-Opitz ou CDPX2)

CELLULES OU TISSUS

Analyse quantitative des acides gras et lipides

- BAMNAG ☐ Acides gras à très longue chaîne
- BAGPIC ☐ Plasmalogènes (+ DHA ou C22:6)

Culture de cellules

- BCCEL1 ☐ Immortalisation des lymphocytes
- BCCEL2 ☐ Conservation en azote liquide

joindre impérativement le consentement du patient pour conservation

Test à la Filipine

- BFILIP ☐ Maladie de Niemann-Pick de type C

SANG OU CELLULES

☐ Sang (tube EDTA) ☐ Cellules: PRECISER

Dosages enzymatiques (Hydrolases lysosomales)

- BHLST ☐ Bilan "standard"
- BHLCC ☐ Hydrolases sur culture cellulaire
- BMHP1 ☐ Rech. Mucolipidose type II ou III

Enzymes des lipidoses

- BHEXAT ☐ Maladie de Sandhoff (β-Hexosaminidase totale) } BHEXOT
- BHEXAA ☐ Maladie de Tay-Sachs (β-Hexosaminidase A) } BHEXOT
- BGALA ☐ Maladie de Landing (GM1 β-Galactosidase)
- BGLUC ☐ Maladie de Gaucher (β-Glucocérébrosidase) } COCHER LES DEUX POUR UN DIAGNOSTIC
- BCHITO ☐ Maladie de Gaucher (Chitotriosidase) } COCHER LES DEUX POUR UN DIAGNOSTIC
- BAGALA ☐ Maladie de Fabry (α-Galactosidase A)
- BARYLA ☐ Leucodystrophie métachromatique (Arylsulfatase A)
- BHSPM ☐ Maladie de Niemann-Pick type A ou B (Sphingomyélinase)
- BHLIP ☐ Maladie de Wolman et CESD (Lipase acide)
- BCERA ☐ Maladie de Farber (Céramidase acide)

Enzymes des mucopolysaccharidoses

- BMHC4 ☐ Ensemble des mucopolysaccharidoses
- BMPS1 ☐ Maladie de Hurler, Scheie (α-L-iduronidase)
- BMPS2 ☐ Maladie de Hunter (Iduronosulfate sulfatase)
- BMPS3A ☐ Mal. de Sanfilippo A (Héparane-sulfate-sulfamidase)
- BMPS3B ☐ Mal. de Sanfilippo B (α-N-acétyl-glucosaminidase)
- BMPS3C ☐ Mal. de Sanfilippo C (Acétyl-CoA: α-glucosaminide transférase)
- BMPS3D ☐ Mal. de Sanfilippo D (N-acétylglucosamine-6-sulfate sulfatase)
- BMPS4A ☐ Maladie de Morquio A (β-Galactose-6-sulfate sulfatase)
- BMPS4B ☐ Maladie de Morquio B (β-Galactosidase)
- BMPS6 ☐ Maladie de Maroteaux-Lamy (Arylsulfatase B)
- BMPS7 ☐ Maladie de Sly (β-Glucuronidase)

Enzymes des oligosaccharidoses

- BMHC3 ☐ Ensemble des Oligosaccharidoses
- BFUCOC ☐ Fucosidose (α-L-Fucosidase)
- BAMANC ☐ Alpha-Mannosidose (α-Mannosidase)
- BMANC ☐ Beta-Mannosidose (β-Mannosidase)
- BNEURC ☐ Sialidose (Neuraminidase)
- BASGLC ☐ Aspartylglucosaminurie (Aspartylglucosaminidase)
- BNGALC ☐ Maladie de Schindler (α-N-acétyl-galactosaminidase)

Enz. des céroïde - lipofuscinoses

- BECER1 ☐ CLN1 (palmitoyl protéine thioestérase)
- BECER2 ☐ CLN2 (Tripeptidyl-peptidase 1/pépinase)

Enz et protéines des glycogénoses

- BGLYAC ☐ Maladie de Pompe (α-glucosidase (maltase) acide)
- BDANO1 ☐ Maladie de Danon (LAMP-2/Western blot)

* Acheminer dans de la glace ☾ Acheminer à l'abri de la lumière

LCR

Profil chromatographique des acides aminés *

- BAALCR ☐ Profil complet *

Analyses des stérols

- BCTX ☐ Cholestanol ☾

URINES (sans additif)

Volume urinaire en ml ☐☐☐☐

Veuillez cadrer les chiffres à droite (un seul chiffre par case)

Durée du recueil urinaire ☐ Miction ☐ 24 heures

Profil chromatographique des acides aminés (5ml) *

- BAAU ☐ Profil complet *
- BCYST ☐ Cystine *

Profil chromatographique des acides organiques (5ml) *

- BCAOUT ☐ CAO *

Analyses qualitative et quantitative (50ml) *

- BMUCOU ☐ Mucopolysaccharides * (GAGs)

Analyse semi-quantitative (5ml) *

- BOLIGU ☐ Oligosaccharides * (OLS)

Analyse semi-quantitative des glycolipides (50ml) *

- BGLYSU ☐ Sulfatides *
- BGLYGB ☐ Trihexosylcéramides * (Gb3)

Renseignements cliniques:

RENSEIGNEMENTS CLINICO-BIOLOGIQUES pour les MALADIES LYSOSOMALES
(Cocher les cases si les signes existent)

Histoire clinique et anamnèse :

- Antécédents familiaux
- Consanguinité familiale
- Origine ethnique
- Signes d'appel et âge de découverte
- Evolutivité

PRECISER

Signes:		Mucopolysaccharidoses	Oligosaccharidoses	Mucolipidoses	Sphingolipidoses	Wolman/CESD
-Retard staturo-pondéral	❑	+	+	+	+/-	+/-
-Périmètre crânien anormal	❑	+	+	+		
-Dysmorphie faciale	❑	++	+	+/-	+/-	
-Signes ostéo-articulaires (malformations):						
-Rachis	❑	++	+	+	+/-	
-Membres	❑	+	+	+	+/-	
-Signes viscéraux:						
-Hépato et/ou splénomégalie	❑	+	+	+	+/-	+
-Pneumopathies	❑		+/-	+/-	+/-	
-Cardiopathies	❑	+/-	+/-	+/-		
-Signes neuro-psychologiques:						
-Retard psychomoteur	❑	+	+	+	+/-	
-Troubles du tonus	❑		+	+	+/-	
-Ataxie	❑			+	+/-	
-Neuropathie centrale/périphérique	❑		+	+	+/-	
-Comitialité	❑		+/-		+/-	
-Signes ophtalmologiques:						
-Opacités de la cornée ou du cristallin	❑	+	+/-	+		
-Tache rouge-cerise ou atrophie rétiniennes	❑			+/-	+/-	
-Nystagmus	❑		+		+/-	
-Signes dermatologiques:						
-Angiokératome, télangiectasies	❑		+/-		+/-	
-Signes hématologiques:						
-Lymphocytes vacuolés	❑	+	+	+	+/-	+/-
-Granulations leucocytaires anormales (Alder)	❑	+			+/-	
-Cellules spécifiques (Gaucher, Pick,...)	❑				+/-	

Pour tout renseignement complémentaire, contactez :

Service de Biochimie METABOLIQUE - Pr T. LEVADE - Tel: 05 67 69 04 81

Ou consultez notre catalogue des actes : https://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/