

IPP/NIP :
NOM :
Prénom :
DDN :/...../..... Sexe: H F

ETIQUETTE SERVICE
Code Hôpital UH

Prescripteur

Nom :
Prénom :
Fonction :
Tel :/Service:.....

Préleveur
A remplir obligatoirement

Nom
Tel



SERVICE DE BIOCHIMIE - Pr D. BORDERIE
MALADIES HEREDITAIRES DU METABOLISME - ENZYMES DU GLOBULE ROUGE

BICETRE

Accueil: 01 45 21 26 05
Dr P.H. BECKER (13567), Dr P. GAINARD (13585), Dr E. LEBIGOT (12929), Dr A. SPRAUL (13522).

10/24 - 2B60



Date de Prélèvement :

/ / Heure: :

Pas de résultats Cyberlab

EXPLORATION METABOLIQUE à visée: Suivi thérapeutique Diagnostique Recherche de :

EXPLORATION POINTS REDOX

Cycle Points Redox

(Ammoniémie, glucose, lactate, pyruvate, corps cétoniques)

1 Microtube EDTA + **1** Microtube FluoOxa + **1** Tube Sang HClO4 (remplir jusqu'au trait) ❄️ ⌚ < 30 min

A jeun *Dernier repas à 20h la veille, ou préciser*

- 1h après petit-déjeuner
- 5 minutes avant repas
- 1h après repas

Urines de la nuit

Lactate
1 Tube urines ❄️

Lactate/Pyruvate LCR

Lactate - Pyruvate LCR
1 Tube LCR HClO4 (remplir jusqu'au trait) ❄️

Cycle glucose/lactate

5 min avant repas
1 Tube FluoOxa
 après repas *30 à 60 min après repas*
1 Tube FluoOxa

	A Jeun	PréP	PostP	❄️ ⌚ < 30 min
Ammoniémie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	1 Tube EDTA
Lactate / Pyruvate	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	1 Tube sang HClO4 (remplir jusqu'au trait)
Corps cétoniques	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	1 Tube sang HClO4 (remplir jusqu'au trait)

Acétoacétate
3-hydroxybutyrate

GALACTOSÉMIE

Diagnostic galactosémie congénitale (Type I)

*Résultat ininterprétable si patient transfusé < 90 jours :
contacter le laboratoire*

- Spot-test GALT sur papier buvard
Buvard
- Spot-test GALT sur tube hépariné
1 Microtube HepLi

Suivi Galactosémie Type I

Galactose-1-phosphate
1 Tube HepLi 4 mL

Autres Galactosémies

Galactose avant repas lacté
1 Tube urines ❄️
 Galactose après repas lacté
1 Tube urines ❄️

Tyrosinémie Type I

- Succinylacétone
1 Tube urines de la nuit ❄️
- Acide delta-aminolévulinique
1 Tube urines de la nuit ❄️
- NTBC (Orfadin)
1 Tube HepLi ❄️

Posologie :
Poids :

Analyse des lipides biliaires

{ Acides Biliaires
Phospholipides
Cholestérol
1 Tube BILE 5 mL ❄️ ⚡

Enzymes du globule rouge

*Résultat ininterprétable si patient transfusé < 90 jours :
contacter le laboratoire*

G6PD/Pyruvate Kinase
1 Tube EDTA 4 mL

Phénylbutyrate (Ammonaps)
1 Tube HepLi ❄️

Posologie :
Poids :

⌚ Bicêtre : acheminement < 30 min
< 30 min

⚡ Acheminement à l'abri de la lumière

❄️ Bicêtre : transport dans la glace
Hôpitaux extérieurs : transport plasma/urines/biles congelés

**ETIQUETTE
LABORATOIRE**

CADRE RÉSERVÉ AU LABORATOIRE

Dessilage	Vert	Violet	Gris	Sang HClO4	LCR HClO4	Urine	Bile
-----------	------	--------	------	------------	-----------	-------	------

Erreur volume remplissage HClO4
 Prélèvement arrivé dans la glace



ACTIVITÉS ENZYMATIQUES

Conditions de transport : disponibles sur hups.manuelprelevement.fr, rubrique "Documents"

Nature du prélèvement :

- Sang total Foie Muscle Culture fibroblastes / Peau

- Chaîne respiratoire mitochondriale et enzyme du cycle de Krebs (Dr P.H. BECKER, Dr P. GAIGNARD) Sur RDV: 12605

- Enzymologie, Oxygraphie de la chaîne respiratoire
 Fumarase (3 tubes EDTA 5 ml)
 Thymidine phosphorylase (3 tubes EDTA 5 ml)

- Carrefour du pyruvate et enzyme de la néoglucogénèse (Dr E. LEBIGOT) Sur RDV: 12605

- Complexe PDH
 E3 (dihydrolipoamide deshydrogénase)
 Fructose 1,6 diphosphatase

- Métabolisme du glycogène (Dr A. SPRAUL) Sur RDV: 12605

- Phosphorylase totale et active, phosphorylase kinase (glycogénose type VI et IX)
 Enzyme branchante (glycogénose type IV)
 Enzyme débranchante (glycogénose type III)

- Béta oxydation des acides gras (Dr P.H. BECKER, Dr P. GAIGNARD)

- Activité Carnitine palmitoyl transférase 2 (CPT2) (3 tubes EDTA 5 ml)

Pour étude génétique, utiliser la feuille "BIOCHIMIE - GENETIQUE MHM"

CULTURES CELLULAIRES (RDV téléphonique 13779) Dr E. LEBIGOT (12929)

Joindre impérativement un consentement de conservation de cellules en banque
(disponible sur hups.manuelprelevement.fr, rubrique "Documents")

- Biopsie de peau pour culture de fibroblastes

- Cryoconservation
 Dosage enzymatique, préciser:
 Biologie moléculaire, préciser:

Renseignements cliniques

NON CONFORMITE

- Prélèvement non étiqueté
 Discordance identité tube-feuille
 Feuille non étiquetée
 Prélèvement manquant
 Prélèvement non conforme
 Absence de prescription

- Appel service
 Correction
 Annulation

Prélèvement irremplaçable ou critique
Validation du biologiste obligatoire

- Absence identité prescripteur
 Absence identité préleveur
 Date non conforme
 Heure non conforme