

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

ETIQUETTE SERVICE
 Code Hôpital UH

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

Préleveur
A remplir obligatoirement
 Nom :
 Poste Tel :



SERVICE DE BIOCHIMIE - Pr P. THEROND
MALADIES HEREDITAIRES DU METABOLISME
 Accueil: 12605
 Dr P.H. BECKER (13567), Dr P. GAIGNARD (13585), Dr E. LEBIGOT (12929), Dr A. SPRAUL (13522).

BICETRE

12/19 - 2B17



Date de Prélèvement : [] [] / [] [] / [] [] Heure: [] [] : [] []

Pas de résultats Cyberlab

EXPLORATION METABOLIQUE à visée:

Suivi thérapeutique Diagnostique Recherche de :

Cycle Points Redox
 (Ammoniémie, glucose, lactate, pyruvate, corps cétoniques, acides gras libres, carnitine)
Transport dans la glace <30min après le prélèvement
 A jeun | 1 Macro EDTA + 1 Micro FluoOxa + 1 Macro HCLO4
 Dernier repas à 20h la veille ou préciser:
 1h après petit-déjeuner |
 5 minutes avant repas | 1 Micro EDTA + 1 Micro FluoOxa + 1 Macro HCLO4
 1h après repas |
 Nutrition parentérale Garrot Prélèvement difficile

URINES
Echantillon des urines de la nuit

Transport dans la glace < 30 min après le recueil
 Succinylacétone *
 Acide d-aminolévulinique *
 Lactate *

Totalité d'une miction urinaire

Transport dans la glace < 30 min après le recueil
 Galactose avant repas lacté *
 Galactose après repas lacté *

SANG

Tube EDTA VIOLET
Transport dans la glace < 30 min après le prélèvement

	A Jeun	PréP	PostP
Ammoniémie **	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Acides Gras Libres **	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Carnitine **	<input type="checkbox"/>		

Tube FluoOxa GRIS

	A Jeun	PréP	PostP
Glucose	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Cycle glucose/lactate
 5 min avant repas
 après repas 30 min / 60 min avec Maïzena ○ / sans Maïzena ○

BILE

Transport dans la glace * < 30 min après le prélèvement
 Acides Biliaires
 Phospholipides
 Cholestérol

Papier Buvard

Recherche Galactosémie
 Spot-test Uridyltransférase
Si patient transfusé contacter le laboratoire

Tube avec HCIO4 +4°C
 Remplir jusqu'au trait
 Transport dans la glace

Corps cétoniques:

	A Jeun	PréP	PostP
Lactate	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Pyruvate	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Acétoacétate	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3-hydroxybutyrate	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

LCR

Tube avec HCIO4 +4°C
 Remplir jusqu'au trait
 Transport dans la glace
 Lactate - Pyruvate LCR

Tube HepLi VERT

Recherche galactosémie
 Spot-test Uridyltransférase
Si patient transfusé contacter le laboratoire
 Galactose-1-phosphate
 Phenylbutyrate (Ammonaps) **
 NTBC (Orfadin) **
 Posologie :
 Poids :

Hôpitaux extérieurs :
 * transport des urines/biles congelées
 ** transport du plasma congelé

ETIQUETTE LABORATOIRE

Dessachage

Erreur volume remplissage HCLO4
 Prélèvement arrivé dans la glace
CADRE RESERVE AU LABORATOIRE





Activités enzymatiques

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. GAINARD) **Sur RDV: 12605**

- Enzymologie, Etude polarographique 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)
 Pyruvate carboxylase
 Fructose 1,6 diphosphatase

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

- Phosphorylase totale et active, phosphorylase kinase
 Enzyme branchante
 Enzyme débranchante

- Béta oxydation des acides gras (Dr P. GAINARD)

- 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 du patient ou de ses parents

- 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