

ETIQUETTE PATIENT

ETIQUETTE SERVICE UH

Prescripteur :
.....
Téléphone :
.....
Préleveur :
.....

Réservé au
Laboratoire
B2
(Etiquette labo)

Hôpital Universitaire Necker Enfants Malades
LABORATOIRE DE BIOCHIMIE METABOLIQUE – Pr J.F. BENOIST
Tour Lavoisier 4ème étage - Tél : 01 44 49 58 58 - Fax : 01 44 49 51 30

Date de prélèvement
Jour 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12 13 14 15 16
17 18 19 20 21 22 23 24 25 26 27 28 29 30 31 jour
Mois 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12 mois

Heure de prélèvement
Heure(s) 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11
12 13 14 15 16 17 18 19 20 21 22 23
Minute(s) 00 05 10 15 20 25 30 35 40 45 50 55

Hôpital, Fax :

Renseignements cliniques et modalités de prélèvement : voir au verso

Merci de cocher la(les) case(s) correspondante(s)
Pour tout renseignement : 01 44 49 58 58 (Dr Allel Chabli, Dr Sylvia Sanquer)

SANG - TUBE BOUCHON VERT (héparinate de lithium)

Guanidinoacétate + créatine (après accord) **GUAC(P)** AGTLC (acides gras à très longues chaînes) **AGTLC (P)**
 Bases puriques et pyrimidines **BPP(P)**

URINE - TUBE BOUCHON JAUNE (sans conservateur)

Guanidinoacétate et créatine **GUAC(U)** HIAA et HVA (à l'abri de la lumière) **AMINES BIOGENIQUES (U)**
 Bases puriques et pyrimidines **BPP(U)** Ptéridines (à l'abri de la lumière) **PTERIDINES(U)**
 SAICAR et S-adénosine **SAICAR (U)**

LCR (liquide céphalo-rachidien)

Lactate et pyruvate **Lactate/pyruvate (LCR)** Guanidinoacétate et créatine **GUAC(LCR)**
 Redox (pyruvate + lactate + acétoacétate + 3 hydroxybutyrate) **REDOX(LCR)** Neurotransmetteurs : amines biogéniques, ptéridines, méthyltétrahydrofolate (à l'abri de la lumière) **neurotransmetteurs (LCR)**

MALADIES DE LA VOIE DE BIOSYNTHESE DE LA BH4

Dihydroptéridine réductase érythrocytaire (DHPR) **DHPR(GR)** Microtube vert sans gel Transport à 4°C
 Dihydroptéridine réductase sur buvard (DHPR) **DHPR(BUV)** Sang séché sur buvard Température ambiante

EPREUVES METABOLIQUES ou Points REDOX

PREVOIR UNE FEUILLE PAR ECHANTILLON
Echantillon Sang veineux Autre :

NATURE DE L'EPREUVE
cocher la(les) case(s) correspondante(s)

<input type="checkbox"/> Conditions nutritionnelles	<input type="checkbox"/> Epreuve de charge	<input type="checkbox"/> Epreuve de jeûne
<input type="checkbox"/> à jeun depuis h.....mn	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	Durée du jeûne :
<input type="checkbox"/> h.....mn avant repas	Nature : h.....mn
<input type="checkbox"/> h.....mn après repas		

Tube à bouchon vert (macro ou microtube)	SANG DEPROTEINISE (voir conditions au verso)
<input type="checkbox"/> Acides gras non estérifiés (libres) AGL(P)	<input type="checkbox"/> Redox (pyruvate + lactate + acétoacétate + 3 hydroxybutyrate) Redox(HCLO4)
	<input type="checkbox"/> Acétoacétate + 3 hydroxybutyrate Corps cétoniques (HCLO4)
	<input type="checkbox"/> Pyruvate + lactate Lactate/pyruvate (HCLO4)

Renseignements cliniques et biologiques		Traitement / Régime
<input type="checkbox"/> Dismorphie	<input type="checkbox"/> Cardiomyopathie	<input type="checkbox"/> Régime cétogène
<input type="checkbox"/> Anomalies osseuses	<input type="checkbox"/> Signes musculaires	<input type="checkbox"/> Autre :
<input type="checkbox"/> Retard psychomoteur	<input type="checkbox"/> Hypoglycémie/cétose/cétonurie	
<input type="checkbox"/> Signes neurologiques/épilepsie	<input type="checkbox"/> Autre :	

Modalités de prélèvement : <https://nck.manuelprelevement.fr>

SANG/PLASMA

Guanidinoacétate - Créatine - AGTLC :

- Prélever le matin **A JEUN** 1-3 ml de sang sur HEPARINATE de Lithium (tube bouchon vert ou tube pédiatrique).
- Transmettre l'échantillon au laboratoire dans les 3 heures qui suivent dans la glace fondante (isoler le tube dans un autre sachet plastique).
- Sinon, centrifuger en tube bouché. Séparer le plasma dans un tube et le congeler à -20°C. **NE JAMAIS CONGELER LE SANG TOTAL.**

Dosage DHPR : tube de sang (1 ml) à bouchon vert (héparinate de lithium), transport à 4°C, délai d'envoi : 48h ou sang séché sur papier buvard (7 taches bien formées), transport à température ambiante.

URINE

Guanidinoacétate - Créatine - Saicar - Bases puriques et pyrimidiques :

- Recueillir les **urines du matin** (avant toute prise de repas) et transmettre au laboratoire un échantillon de 5-15 ml (après homogénéisation) dans un flacon sans conservateur dans la glace fondante (isoler le flacon dans un autre sachet).
- En cas de transport différé ou de conservation prolongée, **CONGELER** à -20°C.

Ptéridines, HIAA, HVA :

- recueillir la miction du matin avant toute charge et mettre environ 1 ml dans un **flacon à l'abri de la lumière** (papier aluminium), congeler à -80°C et acheminer dans la carboglace.

LCR (liquide céphalo-rachidien)

Lactate, pyruvate, 3 hydroxybutyrate, acétoacétate : 5 gouttes dans un tube.

Neurotransmetteurs : mettre 10 gouttes dans 2 cryotubes **à l'abri de la lumière** en évitant les premières gouttes, congeler à -80°C et acheminer dans la carboglace.

Epreuves métaboliques

1- Patient

- Au repos
- Indiquer **impérativement** sur la feuille de demande les conditions nutritionnelles, qui sont importantes à connaître pour l'interprétation des résultats : avant repas, après repas, état de jeûne.

2- Ponction

- Eviter la stase sanguine (anoxie).
- Indiquer la nature de la ponction (sang veineux, artériel ou capillaire)

3- Tubes de prélèvement et prétraitement des échantillons

3.1. Dosage du glucose, lactate, pyruvate, acétoacétate, 3-hydroxybutyrate sanguin et détermination des rapports

Redox

- Recueillir dans un tube hépariné un peu plus de 1 ml de sang. Chez les nouveau-nés et les nourrissons, la quantité prélevée peut être réduite à 0,6 ml.
- Déprotéiniser **immédiatement (<5 minutes)** le sang prélevé : mesurer **exactement 0,5 ml (1 ml) du sang hépariné** dans un tube contenant **1 ml (2 ml) d'acide perchlorique 1M** préalablement placé à +4°C.
- Agiter vigoureusement. Il se forme un coagulum couleur marron.
- Placer le tube au congélateur à -20°C, puis faire parvenir le prélèvement congelé au laboratoire dans les 24 heures qui suivent.

3.2. Dosage des acides gras non estérifiés (acides gras libres)

- Prélever 1 ml de sang dans un tube hépariné (bouchon vert). Chez les nouveau-nés et les nourrissons, la quantité prélevée peut être réduite à 0,5 ml.
- Centrifuger le tube immédiatement.
- Décanter et congeler le plasma après avoir identifié correctement le(s) tube(s).
- Faire parvenir le prélèvement congelé au laboratoire dans les 24 heures qui suivent.

REMARQUE : la solution **d'acide perchlorique 1M** est préparée par dilution de 8,6 ml d' HClO_4 à 70-72% dans de l'eau distillée (QSP 100 ml). Pour les échantillons prélevés à l'hôpital Necker-Enfants Malades, des tubes prêts à l'emploi sont disponibles au laboratoire.

Autres milieux biologiques : contacter le laboratoire pour connaître les conditions techniques spécifiques.