

ETIQUETTE PATIENT

ETIQUETTE SERVICE UH

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

Réservé au
Laboratoire
B2
(Etiquette labo)

Hôpital universitaire Necker-Enfants-Malades
LABORATOIRE DE BIOCHIMIE METABOLOMIQUE ET PROTEOMIQUE – Pr. R. BAROUKI
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 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12/24 heure(s) AM PM
minute 0 5 10 15 20 25 30 35 40 45 50 55 minute(s) (Matin) (Après-midi)

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) AGTLC (acides gras à très longues chaînes)

URINE - TUBE BOUCHON JAUNE (sans conservateur)

HIAA et HVA (à l'abri de la lumière) Mucopolysaccharides (glycosaminoglycanes) (>10 ml)
 Ptéridines (à l'abri de la lumière) Oligosaccharides et acide sialique
 Bases puriques et pyrimidines Guanidinoacétate et créatine
 SAICAR et S-adénosine

LCR (liquide céphalo-rachidien)

Lactate et pyruvate Neurotransmetteurs : amines biogéniques, ptéridines, méthyltétrahydrofolate (à l'abri de la lumière)
 Hydroxybutyrate + acétoacétate

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) | <input type="checkbox"/> Redox (pyruvate + lactate + acétoacétate + 3 hydroxybutyrate) |
| | <input type="checkbox"/> Acétoacétate + 3 hydroxybutyrate |
| | <input type="checkbox"/> Pyruvate + lactate |

| Renseignements cliniques et biologiques | | Traitement / Régime |
|---|--|--|
| <input type="checkbox"/> Dysmorphie | <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

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.**

URINE

Mucopolysaccharidoses - Oligosaccharides - Acide sialique :

- Recueillir **10-20 ml d'urines** de la journée **en évitant la première urine matinale**. Congeler et acheminer au laboratoire.

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.