



Etiquette ORBIS Patient

Nom :
Prénom :
Date de naissance :
Sexe : M F

Etiquette UH Etablissement

Prescripteur :

Préleveur :

Téléphone :
lundi au vendredi de 7h30 à 16h00

N° ENREGISTREMENT
LABORATOIRE

PNB3/4- 29/04/19



Merci de cocher correctement les cases
au stylo à bille noir ou bleu

Date de prélèvement : ☐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

Mois :

Jan Feb Mar Avr Mai Juin Juil Aou Sep Oct Nov Dec

Heure : ☐0H ☐1H ☐2H ☐3H ☐4H ☐5H ☐6H ☐7H ☐8H ☐9H ☐10H ☐11H Min : ☐00 ☐05 ☐10 ☐15 ☐20 ☐25
☐12H ☐13H ☐14H ☐15H ☐16H ☐17H ☐18H ☐19H ☐20H ☐21H ☐22H ☐23H ☐30 ☐35 ☐40 ☐45 ☐50 ☐55

BIOCHIMIE DES MALADIES NEUROMETABOLIQUES

Hôpital : Nom du médecin prescripteur : N° tél :

2 Tubes ACD (Acide Citrique Dextrose)

1 Tube EDTA + 1 Tube Héparinate de lithium

Maladies Lysosomales

- ☐ Alpha-Galactosidase leucocytaire
(Maladie de Fabry)
☐ Bêta-Galactosidase leucocytaire
(Gangliosidose GM1, galactosialidose)
☐ Arylsulfatase A leucocytaire
(Leucodystrophie métachromatique)
☐ Bêta-Glucosidase leucocytaire (Glucocérébrosidase)
(Maladie de Gaucher)
☐ Hexosaminidase A leucocytaire
(Maladie de Tay-Sachs et Sandhoff)

Métabolisme du Peroxysome

- ☐ Acides gras à très longue chaîne
☐ Acide Phytanique
☐ Acide Pristanique
Métabolisme des Stérols
☐ Cholestanol
(Xanthomatose cérébro tendineuse)
☐ 25 et 27-hydroxycholestérol
(Paraplégie spastique SPG 5)
☐ Cholestane^{3B,5a,6B}-triol et 7-KC (Lyso-Sphingomyéline)
(Niemann Pick type C)

1 tube rouge 6 mL sans anti-coagulant

1 Tube Violet EDTA

- ☐ Hexosaminidase A + B sériques
(Maladie de Tay-Sachs et Sandhoff)

- ☐ Lyso-glottiaosyl céramide : LysoGb3
(Maladie de Fabry)

10 ml d'urines du matin

- ☐ Sulfatidurie (LDM, Maladie d'Austin)

- ☐ Hexosylsphingosine : Lyso-GL1
(Maladie de Gaucher et de Krabb)

Liquide Céphalo-Rachidien

- ☐ Acide sialique libre et total

- ☐ Lyso-sphingomyélines : LysoSM
(Niemann Pick C et A/B)

Maladies Mitochondriales : étude des activités de la chaîne respiratoire
Feuille spéciale pour conditions biopsie et renseignements

Suspicion de Maladie Familiale ☐ Oui ☐ Non

Traitement ou Régime en cours

Merci de compléter les renseignements au dos de cette feuille

NON CONFORMITES (cadre réservé au laboratoire) NB: la présence de non-conformité(s) entraînera un retard sur le rendu des résultats

Non conf. informatives :

- ☐ Renseignement absent / incomplet
☐ UH absente / illisible
☐ Prescripteur absent / illisible
☐ Préleveur absent / illisible
☐ Tube sans prescription
☐ Date pré. absente / erronée
☐ Heure pré. absente / erronée

Non conf. discontinuantes :

- ☐ Echantillon non identifié
☐ Echantillon manquant
☐ Prescription non identifiée
☐ Discordance d'identité éch / prescript
☐ Echantillon coagulé
☐ Tube mal rempli (hémostase, VS)
☐ Quantité d'échantillon insuffisante

- ☐ Echantillon arrivé accidenté
☐ Discordance nature éch / analyse
☐ Contenant non adapté
☐ Conditions de transport non respectées
☐ Tube ou flacon vide
☐ Délai acheminement dépassé
☐ Absence de seniorisation

Analyses :

- ☐ Demande annulée ☐ Analyse exceptionnellement réalisée ☐ Serv. prévenu ☐ Serv. non prévenu ☐ Serv. injoignable

Renseignements Cliniques :
entourer d'un cercle les principaux signes cliniques dans le tableau ci-dessous



Renseignements Cliniques : entourer d'un cercle les principaux signes cliniques dans le tableau ci-dessous :

Marqueurs à demander en fonction des principales portes d'entrée cliniques

(D'après Sedel F, Turpin JC et Baumann N)

Correspondance Maladies/déficits enzymatique et/ou marqueur métabolique

	Adrénoleucodystrophie Adrénomyélonéuropathie (AGTLC)	Maladie de Refsum (Acides Phytaniques + Pristanique)	LDM (Arylsulfatase A)	Gangliosidose GM1 (β -galactosidase)	Gangliosidose GM2 (hexosaminidase)	Maladie de Fabry (α -galactosidase)	Maladie de Gaucher (β -glucosidase)	Xanthomatose cérébro-tendineuse (Cholestérol)	CAFA (Acide Sialique LCR)	Niemann-Pick C (Cholestérol Trion+7KC)	Préplégie spastique (25, 27 hydroxycholestérol)
Leucoencéphalopathie	+		+					+ Noyaux dentalés	+		
Paraparésie spastique	+							+			++
Ataxie cérébelleuse		+			+				+	++	
Polyneuropathie		+						+	+		
Rétinite pigmentaire		+									
Troubles hématologiques							+				
Epilepsie myoclonique							+				
Sd Parkinson atypique							+				
Organomégalie							+	+		+	
Troubles psychiatriques atypiques					+			+		++	
Paralysie supra nucléaire horizontale							+			++	
Xanthomes Achilléens								+			
AVCs						+					
Angiokératomes						+					
Cardiopathie (CMH)						+					
Insuffisance rénale						+					
Encéphalopathie aigue		+									
Dystonie				+	+						
Amyotrophie spinale-like					+						

Abbréviations :

ALD = Adrénoleucodystrophie métachromatique

AGTLC = Acides gras très longues chaînes

LDM = leucodystrophie métachromatique.

CMH = Cardiomyopathie hypertrophique

AVCs= Accident vasculaire cérébral

CAFA = « Cerebellar ataxia with elevated CSF free sialic acid »

NPC = Niemann-Pick type C

7-KC= 7-Kétocholestérol

XCT = Xanthomatose cérébro-tendineuse

Autres renseignements cliniques :

Pour tout renseignement supplémentaire, veuillez contacter :

Dr Foudil LAMARI

foudil.lamari@aphp.fr

Dr Benoit RUCHETON

benoit.rucheton@aphp.fr