



IDENTIFICATION PATIENT

IDENTIFICATION DEMANDEUR

PRESCRIPTEUR

DATE ET HEURE DE PRELEVEMENT

SANG

Profil chromatographique des Acides Aminés *

- BAA4 ☐ Profil complet *
- BVIL ☐ Leucine, Valine, Allo-Isoleucine, Isoleucine *
- BPIPEC ☐ Acide pipécolique *

Analyse des stérols

- BSLO ☐ 7-déhydrocholestérol et 8-déhydrocholestérol 
(Smith-Lemli-Opitz ou CDPX2)
- BCTX ☐ Cholestanol (Xanthomatose cérébro-tendineuse) 

Analyse quantitative des acides gras et lipides

- BMPEO ☐ Acides gras à très longue chaîne
- BPHYTP ☐ Acide pristanique et Acide phytanique
- BAGPIE ☐ Plasmalogènes (+ DHA ou C22:6)

Dosages enzymatiques
(autres que Maladies Lysosomales)

- BARYLC ☐ Ichtyose liée à l'X (Arylsulfatase C)
- BPAPI ☐ Papillon-Lefèvre (Cathepsine C)

Analyses de génétique et de biologie moléculaire

- BGENET ☐

PRECISER
le nom du gène ou la maladie
- joindre impérativement le consentement du patient pour étude génétique

BUVARD - Profil chromatographique

- BACCAR ☐ Acylcamitines

LIQUIDE AMNIOTIQUE (non centrifugé)

- BMCHOL ☐ Electrophorèse des cholinestérases

Analyse des stérols

- BSLO ☐ 7-déhydrocholestérol et 8-déhydrocholestérol 
(Smith-Lemli-Opitz ou CDPX2)

CELLULES OU TISSUS

Analyse quantitative des acides gras et lipides

- BAMNAG ☐ Acides gras à très longue chaîne
- BAGPIC ☐ Plasmalogènes (+ DHA ou C22:6)

Culture de cellules

- BCCEL1 ☐ Immobilisation des lymphocytes
- BCCEL2 ☐ Conservation en azote liquide
- joindre impérativement le consentement du patient pour conservation

Test à la Filipine

- BFILIP ☐ Maladie de Niemann-Pick de type C

SANG OU CELLULES

- ☐ Sang (tube **EDTA**) ☐ Cellules:

PRECISER

Dosages enzymatiques (Hydrolases lysosomales)

- BHLST ☐ Bilan "standard" BMHP1 ☐ Rech. Mucopolidose type II ou III
- BHLCC ☐ Hydrolases sur culture cellulaire

Enzymes des lipidoses

- BHEXAT ☐ Maladie de Sandhoff (β -Hexosaminidase totale) } BHEXOT
- BHEXAA ☐ Maladie de Tay-Sachs (β -Hexosaminidase A) }
- BGALA ☐ Maladie de Landing (GM1 β -Galactosidase) }
- BGLUC ☐ Maladie de Gaucher (β -Glucosylcérosidase) } COCHER LES DEUX
- BCHTO ☐ Maladie de Gaucher (Chitotriosidase) } POUR UN DIAGNOSTIC
- BAGALA ☐ Maladie de Fabry (α -Galactosidase A)
- BARYLA ☐ Leucodystrophie métachromatique (Arylsulfatase A)
- BHSPM ☐ Maladie de Niemann-Pick type A ou B (Sphingomyélinase)
- BHLIP ☐ Maladie de Wolman et CESD (Lipase acide)
- BCERA ☐ Maladie de Farber (Céramidase acide)

Enzymes des mucopolysaccharidoses

- BMHC4 ☐ Ensemble des mucopolysaccharidoses
- BMP51 ☐ Maladie de Hurler, Scheie (α -L-iduronidase)
- BMP52 ☐ Maladie de Hunter (Iduronosulfate sulfatase)
- BMP53A ☐ Mal. de Sanfilippo A (Héparane-sulfate-sulfamidase)
- BMP53B ☐ Mal. de Sanfilippo B (α -N-acétyl-glucosaminidase)
- BMP53C ☐ Mal. de Sanfilippo C (Acétyl-CoA: α -glucosaminide transférase)
- BMP53D ☐ Mal. de Sanfilippo D (N-acétylglucosamine-6-sulfate sulfatase)
- BMP54A ☐ Maladie de Morquio A (β -Galactose-6-sulfate sulfatase)
- BMP54B ☐ Maladie de Morquio B (β -Galactosidase)
- BMP56 ☐ Maladie de Maroteaux-Lamy (Arylsulfatase B)
- BMP57 ☐ Maladie de Sly (β -Glucuronidase)

Enzymes des oligosaccharidoses

- BMHC3 ☐ Ensemble des Oligosaccharidoses
- BFUCOC ☐ Fucosidose (α -L-Fucosidase)
- BAMANC ☐ Alpha-Mannosidose (α -Mannosidase)
- BMANC ☐ Beta-Mannosidose (β -Mannosidase)
- BNEURC ☐ Sialidose (Neuraminidase)
- BASGLC ☐ Aspartylglucosaminurie (Aspartylglucosaminidase)
- BNGALC ☐ Maladie de Schindler (α -N-acétyl-galactosaminidase)

Enz. des céroïde - lipofuscinoses

- BECER1 ☐ CLN1
(palmitoyl protéine thioestérase)
- BECER2 ☐ CLN2
(Tripeptidyl-peptidase 1/pépinase)

Enz et protéines des glycosés

- BGLYAC ☐ Maladie de Pompe
(α -glucosidase (maltase) acide)
- BDAN01 ☐ Maladie de Danon
(LAMP-2/Western blot)

* Acheminer dans de la glace

 Acheminer à l'abri de la lumière

LCR

Profil chromatographique
des acides aminés *

- BAALCR ☐ Profil complet *

Analyses des stérols

- BCTX ☐ Cholestanol 

Volume urinaire en ml

--	--	--	--

Veuillez cadrer les chiffres à droite
(un seul chiffre par case)

- Durée du recueil urinaire ☐ Miction
☐ 24 heures

Analyses qualitative et
quantitative (50ml) *

- BMUCOU ☐ Mucopolysaccharides
(GAGs)

URINES (sans additif)

Profil chromatographique
des acides aminés (5ml) *

- BAAU ☐ Profil complet *
- BCYST ☐ Cystine *

Profil chromatographique
des acides organiques (5ml) *

- BCAOUT ☐ CAO *

Analyse semi-quantitative
des glycolipides (50ml) *

- BGLYSU ☐ Sulfatides *
- BGLYGB ☐ Trihexosylcéramides
(Gb3)

Analyse
semi-quantitative (5ml) *

- BOLIGU ☐ Oligosaccharides
(OLS)



Renseignements cliniques:

RENSEIGNEMENTS CLINICO-BIOLOGIQUES pour les MALADIES LYSOSOMALES
(Cocher les cases si les signes existent)

Histoire clinique et anamnèse :

- Antécédents familiaux
- Consanguinité familiale
- Origine ethnique
- Signes d'appel et âge de découverte
- Evolutivité

PRECISER

Signes:

		Mucopolysaccharidoses	Oligosaccharidoses	Mucopolipidoses	Sphingolipidoses	Wolman/CESD
-Retard staturo-pondéral.....	☐	+	+	+	+/-	+/-
-Périmètre crânien anormal.....	☐	+	+	+		
-Dysmorphie faciale.....	☐	++	+	+/-	+/-	
-Signes ostéo-articulaires (malformations):						
-Rachis.....	☐	++	+	+	+/-	
-Membres.....	☐	+	+	+	+/-	
-Signes viscéraux:						
-Hépatite et/ou splénomégalie.....	☐	+	+	+	+/-	+
-Pneumopathies.....	☐		+/-	+/-	+/-	
-Cardiopathies.....	☐	+/-	+/-	+/-		
-Signes neuro-psychologiques:						
-Retard psychomoteur.....	☐	+	+	+	+/-	
-Troubles du tonus.....	☐		+	+	+/-	
-Ataxie.....	☐			+	+/-	
-Neuropathie centrale/périphérique.....	☐		+	+	+/-	
-Comitialité.....	☐		+/-		+/-	
-Signes ophtalmologiques:						
-Opacités de la cornée ou du cristallin.....	☐	+	+/-	+		
-Tache rouge-cerise ou atrophie rétinienne.....	☐			+/-	+/-	
-Nystagmus.....	☐		+		+/-	
-Signes dermatologiques:						
-Angiokératome, télangiectasies.....	☐		+/-		+/-	
-Signes hématologiques:						
-Lymphocytes vacuolés.....	☐	+	+	+	+/-	+/-
-Granulations leucocytaires anormales (Alder).....	☐	+			+/-	
-Cellules spécifiques (Gaucher, Pick,...).....	☐				+/-	

Pour tout renseignement complémentaire, contactez :

Service de Biochimie METABOLIQUE - Pr T. LEVADE - Tel: 05 67 69 04 81

Ou consultez notre catalogue des actes : <https://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/>