



Professeur Daniel Ricquier

Hôpital Necker-Enfants Malades

Porte L1- Tour LAVOISIER- 4e étage

149, rue de Sèvres 75743 PARIS Cedex 15

Réception des examens du lundi au vendredi (hors jours fériés) de 08h30 à 16h45. Tél réception +33 1 44 49 58 58, secrétariat +33 1 44 49 51 32, Télécopie : +33 1 44 49 51 30

## DEMANDE D'EXAMEN BIOLOGIQUE

Pour les établissements demandeurs hors AP-HP transmettre cette feuille accompagnée d'un **bon de commande validé par un service économique**.

PATIENT (Etiquette GILDA)	DEMANDEUR	PRELEVEMENT
NOM : . . . . .	Prescripteur : . . . . .	DATE : . . / . . / . .
Prénom : . . . . .	Téléphone : . . . . .	Heure : . . : . .
Date de naissance : . . / . . / . .	SERVICE, Hôpital (étiquette UA) : .....	PRELEVEUR
Sexe : M F Poids : . . . . Taille : . . . .	Adresse : ..... ..... .....	Prénom :  Nom :

**Divers**

Biotinidase

**VOIR AU VERSO :**  
**Conditions de prélèvement**

**Données cliniques à compléter impérativement**

**ATTENTION**  
*en l'absence de renseignements cliniques,  
les résultats ne pourront pas être interprétés*

FEUILLE DE DEMANDE DISPONIBLE SUR LE SITE INTRANET DE L'HOPITAL NECKER, RUBRIQUE FORMULAIRES, ou copiez le lien suivant dans votre navigateur: <http://ged.nck.ap-hop-paris.fr/browse.php?sess=0&parent=137&expand=1> (intranet uniquement) la demande peut aussi être faite par courriel à : [secretariat.biob@nck.aphp.fr](mailto:secretariat.biob@nck.aphp.fr), notamment pour les correspondants extérieurs

## Renseignements cliniques indispensables :

Installation des symptômes (progressive/brutale) : .....

	OUI	NON	Non déterminé		OUI	NON	Non déterminé
Consanguinité	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Troubles oculaires	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Décès dans la fratrie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Surdité	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Dysmorphie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Anomalie des cheveux	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Dysplasie squelettique	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Eczéma	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Arthropathies	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Anomalie de la pigmentation	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Retard mental	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Photosensibilité	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Retard moteur	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Troubles respiratoires	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Retard de croissance	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<b>Signes biologiques :</b>			
Troubles du comportement	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Insuffisance hépato-cellulaire	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Troubles du langage	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Acidose métabolique	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Coma	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Cétose	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Convulsions	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Hyperammoniémie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ataxie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Hyperlactacidémie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Spasmes en flexion	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Hypoglycémie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Hypotonie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	hyperglycémie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Hypertonie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Hypo ou hyperuricémie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Leucodystrophie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Tubulopathie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Myopathie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Néphropathie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Myocardiopathie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Insuffisance rénale	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Troubles vasculaires	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Anémie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Vomissements	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Leucopénie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Difficultés d'alimentation	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Thrombopénie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
				Enzymes musculaires :	...	...	...
				Hémostase :	...	...	...
				Transaminases ...	...	...	...

**Préciser succinctement le but de la demande :**

.....

**TRAITEMENT :** (indiquer le traitement dans sa totalité avec les doses administrées et les horaires de prise)

.....

**REGIME :** (préciser l'apport protéique et calorique)

.....

## Conditions générales de prélèvement :

SANG/PLASMA :

**Acides aminés/ AGTLC/ acylcarnitine/ créatine/homocystéine :**

- ❖ Prélever le matin A JEUN, 3ml de sang sur HEPARINATE de sodium ou lithium (bouchon vert).
- ❖ Transmettre l'échantillon au laboratoire dans l'heure qui suit dans la glace fondante (isoler le tube dans un autre sachet plastique).
- ❖ Sinon, centrifuger en TUBE BOUCHE. Séparer le plasma dans un tube sec et congeler à -20°C. NE JAMAIS CONGELER DE SANG TOTAL
- ❖ Pour rechercher une homocystinurie ou un déficit en sulfite oxydase, contacter le laboratoire (prélèvement spécial).

**DHPR (dihydropteridine réductase) :** tube de sang (1 ml) contenant de l'héparinate de Na (bouchon vert) ou sang séché sur papier (GUTHRIE) : 7 tâches bien formées.

URINE :

**Acides aminés/acides organiques/ acide orotique/ créatine/ polyols/ SAICAR**

- ❖ Recueillir la **totalité des urines de la nuit** (avant toute prise de repas) et transmettre au laboratoire un échantillon de 15 ml après homogénéisation dans un flacon sans conservateur dans la glace fondante (isoler le flacon dans un autre sachet).
- ❖ Pour la quantification de l'élimination journalière de la cystine et de l'hydroxyproline totale, recueillir la totalité des urines des 24H. Noter le volume, homogénéiser et envoyer un échantillon de 20 ml au laboratoire.
- ❖ En cas de transport différé ou de conservation prolongée, CONGELER à -20°C.

**Oligosaccharides :** recueillir, **sans conservateur**, 5 ml d'urines non infectées, de la journée (2 ou 3 mictions), Congeler et acheminer rapidement.

**Mucopolysaccharides :** recueillir 20 ml d'urines de la journée **en évitant la première urine matinale**. Congeler et acheminer rapidement au laboratoire.

**Ptéridines :** recueillir une miction avant la charge (20 ml) dans un **flacon à l'abri de la lumière (papier aluminium)** et envoyer dans la glace fondante.

LCR :

**Acides aminés/ lactate :** 20 gouttes dans un tube sec

**Neurotransmetteurs :** utiliser le KIT de prélèvement prévu pour ces dosages (à réclamer au laboratoire)

AUTRES MILIEUX BIOLOGIQUES : **Téléphoner au laboratoire pour obtenir les indications techniques.**

*En cas d'EPISODE AIGU évocateur de maladie héréditaire du métabolisme, effectuer un prélèvement sanguin et recueillir les urines (pose d'un collecteur) PENDANT ou JUSTE APRES l'épisode, préciser les DATE et HEURE du prélèvement PAR RAPPORT A L'EPISODE.*