

|                          |                             |                                                                         |                                                                |
|--------------------------|-----------------------------|-------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------|
| <b>ETIQUETTE PATIENT</b> | <b>ETIQUETTE SERVICE UH</b> | Prescripteur :<br>.....<br>Téléphone :<br>.....<br>Préleveur :<br>..... | Réservé au<br>Laboratoire<br><br><b>B3</b><br>(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 : .....

| <b>TESTS ENZYMATIQUES</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>MALADIES LYSOSOMALES</b><br>Tél : 01 71 39 69 74 - 01 44 49 58 58 - catherine.caillaud@aphp.fr                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
| <input type="checkbox"/> Enzymes leucocytaires<br><input type="checkbox"/> Alpha glucosidase acide<br><input type="checkbox"/> Glucocérébrosidase<br><input type="checkbox"/> Chitotriosidase<br><input type="checkbox"/> Alpha galactosidase<br><input type="checkbox"/> Bêta galactosidase<br><input type="checkbox"/> Arylsulfatase A<br><input type="checkbox"/> Hexosaminidase A<br><input type="checkbox"/> Hexosaminidases A et B<br><input type="checkbox"/> Alpha L iduronidase<br><input type="checkbox"/> Iduronate sulfatase<br><input type="checkbox"/> Alpha N acétylgalactosaminidase<br><input type="checkbox"/> Galactose 6 sulfatase<br><input type="checkbox"/> Bêta galactosidase<br><input type="checkbox"/> Arylsulfatase B<br><input type="checkbox"/> Bêta glucuronidase<br><input type="checkbox"/> Alpha mannosidase<br><input type="checkbox"/> Bêta mannosidase<br><input type="checkbox"/> Alpha fucosidase<br><input type="checkbox"/> Neuraminidase<br><input type="checkbox"/> Alpha N acétylgalactosaminidase<br><input type="checkbox"/> Palmitoyl protéine thioestérase<br><input type="checkbox"/> Tripeptidyl peptidase I<br><input type="checkbox"/> Enzymes sériques (plurienzymatique)<br><input type="checkbox"/> Sulfatases (plurienzymatique) | Bilan général<br>Maladie de Pompe ou glycogénose type II<br>Maladie de Gaucher<br>Marqueur (Gaucher, Niemann-Pick, ...)<br>Maladie de Fabry<br>Maladie de Landing/gangliosidose à GM1<br>Leucodystrophie métachromatique<br>Maladie de Tay-Sachs<br>Maladie de Sandhoff<br>Maladie de Hurler/Scheie (MPS I)<br>Maladie de Hunter (MPS II)<br>Maladie de Sanfilippo IIIB (MPS IIIB)<br>Maladie de Morquio A (MPS IVA)<br>Maladie de Morquio B (MPS IVB)<br>Maladie de Maroteaux-Lamy (MPS VI)<br>Maladie de Sly (MPS VII)<br>Alpha mannosidose<br>Bêta mannosidose<br>Alpha fucosidose<br>Sialidose<br>Maladie de Schindler/Kanzaki<br>Céroïde-lipofuscinose au locus CLN1<br>Céroïde-lipofuscinose au locus CLN2<br>Mucopolidose de type II/III<br>Déficit multiple en sulfatases (Austin) | <div style="text-align: center;">             Tube EDTA (violet)<br/>             2-5 ml (enfant)<br/>             5-10 ml (adulte)           </div> <div style="text-align: center; margin-top: 20px;">             Transport à température ambiante           </div> <div style="text-align: center; margin-top: 20px;">             Merci de joindre des<br/> <b>RENSEIGNEMENTS CLINIQUES</b><br/>             liste des principaux signes d'orientation sur<br/>             papier libre ou copie d'un compte-rendu<br/>             d'hospitalisation/consultation           </div> |
| <b>MALADIES DES PURINES ET PYRIMIDINES</b><br>Tél : 01 44 49 50 55 - 01 44 49 58 58 - sylvia.sanquer@aphp.fr                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
| <input type="checkbox"/> Adenosine désaminase plasmatique (ADA)<br>Deoxyadenosine triphosphate (dATP)<br><input type="checkbox"/> Adenosine désaminase érythrocytaire (ADA)<br><input type="checkbox"/> Adenosine désaminase lymphocytaire (ADA)<br><input type="checkbox"/> Purine nucléoside phosphorylase érythrocytaire (PNP)<br><input type="checkbox"/> Purine nucléoside phosphorylase lymphocytaire (PNP)<br><input type="checkbox"/> Adénine phosphoribosyltransférase érythrocytaire (APRT)<br><input type="checkbox"/> Hypoxanthine phosphoribosyltransférase érythrocytaire (HPRT)<br><input type="checkbox"/> Phosphoribosylpyrophosphate synthétase érythrocytaire (PRPPS)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | Tube vert ou ACD 5 ml<br>Tube vert ou ACD 5 ml<br>Tube ACD 10 ml<br>Tube vert 2 ml sans gel<br>Tube ACD 10 ml<br>Tube vert 2 ml sans gel<br>Tube vert 2 ml sans gel<br>Tube vert 2 ml sans gel                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             | <div style="text-align: center; color: red; font-weight: bold;">             Pour ADA           </div> merci de préciser le contexte<br><input type="checkbox"/> <b>Diagnostic</b><br>○ SCID<br>○ Blackfan-Diamond<br><input type="checkbox"/> <b>Suivi</b><br>type de traitement :<br><input type="checkbox"/> <b>Transfusion</b><br>date :                                                                                                                                                                                                                                              |
| <b>MALADIES DE LA VOIE DE SYNTHÈSE DE LA BH4</b><br>Tél : 01 44 49 50 55 - 01 44 49 58 58 - sylvia.sanquer@aphp.fr                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
| <input type="checkbox"/> Dihydroptéridine réductase érythrocytaire (DHPR)<br><input type="checkbox"/> Dihydroptéridine réductase sur buvard (DHPR)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       | Microtube vert sans gel<br>Sang séché sur buvard                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           | Transport à 4°C<br>Température ambiante                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |

## TESTS GENETIQUES (ciblés ou non ciblés)

**Tests pouvant être réalisés par séquençage à haut débit (panel LysPur) et/ou par technique Sanger**  
selon le contexte clinique (urgence thérapeutique, ...)

Contact : Dr Caillaud - Tél : 01 71 39 69 74 - catherine.caillaud@aphp.fr

### ☐ Maladies lysosomales (hors CLN)

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> <b>AGA</b><br>aspartylglucosaminurie<br><input type="checkbox"/> <b>ARSA</b><br>leucodystrophie<br>métachromatique<br><input type="checkbox"/> <b>ARSB</b><br>maladie de Maroteaux<br>Lamy (MPS VI)<br><input type="checkbox"/> <b>ASAH1</b><br>maladie de Farber<br><input type="checkbox"/> <b>CHIT1</b><br>chitotriosidase<br>(marqueur Gaucher)<br><input type="checkbox"/> <b>CTNS</b><br>cystinose<br><input type="checkbox"/> <b>CTSA</b><br>galactosialidose | <input type="checkbox"/> <b>CTSC</b><br>maladie de Papillon<br>Lefevre<br><input type="checkbox"/> <b>CTSK</b><br>pseudodystrophie<br><input type="checkbox"/> <b>FUCA1</b><br>fucosidose<br><input type="checkbox"/> <b>GAA</b><br>maladie de Pompe<br>(glycogénose type 2)<br><input type="checkbox"/> <b>GALC</b><br>maladie de Krabbe<br><input type="checkbox"/> <b>GALNS</b><br>maladie de Morquio A<br>(MPS IV)<br><input type="checkbox"/> <b>GBA</b><br>maladie de Gaucher | <input type="checkbox"/> <b>GLA</b><br>maladie de Fabry<br><input type="checkbox"/> <b>GLB1</b><br>maladie de Landing<br>(gangliosidose GM1)<br>maladie de Morquio B<br><input type="checkbox"/> <b>GM2A</b><br>déficit en activateur<br>du GM2<br>(gangliosidose GM2)<br><input type="checkbox"/> <b>GNE</b><br>sialurie<br><input type="checkbox"/> <b>GNPTAB</b><br>mucopolysaccharidose type II<br><input type="checkbox"/> <b>GNPTG</b><br>mucopolysaccharidose type III | <input type="checkbox"/> <b>GNS</b><br>maladie de Sanfilippo<br>type D (MPS IIID)<br><input type="checkbox"/> <b>GUSB</b><br>MPS VII (Sly)<br><input type="checkbox"/> <b>HEXA</b><br>maladie de Tay-Sachs<br>(gangliosidose GM2)<br><input type="checkbox"/> <b>HEXB</b><br>maladie de Sandhoff<br>(gangliosidose GM2)<br><input type="checkbox"/> <b>HGSNAT</b><br>maladie de Sanfilippo<br>type C (MPS IIIC)<br><input type="checkbox"/> <b>HYAL1</b><br>déficit en hyaluronidase | <input type="checkbox"/> <b>IDS</b><br>maladie de Hunter<br>(MPS II)<br><input type="checkbox"/> <b>IDUA</b><br>maladie de Hurler<br>Scheie (MPS I)<br><input type="checkbox"/> <b>LAMP2</b><br>maladie de Danon<br><input type="checkbox"/> <b>LIPA</b><br>maladie de Wolman<br><input type="checkbox"/> <b>MAN2B1</b><br>alpha mannosidose<br><input type="checkbox"/> <b>MANBA</b><br>bêta mannosidose<br><input type="checkbox"/> <b>MCOLN1</b><br>mucopolysaccharidose IV | <input type="checkbox"/> <b>NAGA</b><br>maladie de Schindler<br><input type="checkbox"/> <b>NAGLU</b><br>maladie de Sanfilippo<br>type B (MPS IIIB)<br><input type="checkbox"/> <b>NEU1</b><br>sialidose<br><input type="checkbox"/> <b>NPC1</b><br>maladie de Niemann-<br>Pick C (type C1)<br><input type="checkbox"/> <b>NPC2</b><br>maladie de Niemann-<br>Pick C (type C2)<br><input type="checkbox"/> <b>PSAP</b><br>déficit en prosaposine<br>(activateur) | <input type="checkbox"/> <b>SCARB2</b><br>déficit en Limp2<br><input type="checkbox"/> <b>SGSH</b><br>maladie de Sanfilippo<br>type A (MPS IIIA)<br><input type="checkbox"/> <b>SLC17A5</b><br>maladie de Salla<br><input type="checkbox"/> <b>SMPD1</b><br>maladie de Niemann-<br>Pick A/B<br><input type="checkbox"/> <b>STS</b><br>déficit en stéroïde<br>sulfatase<br><input type="checkbox"/> <b>SUMF1</b><br>maladie d'Austin ou<br>déficit multiple en<br>sulfatases |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|

### ☐ Céroïde-lipofuscinoses (CLN)

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |                                                                                                                                                                       |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> <b>PPT1 (CLN1)</b><br>Céroïde-lipofuscinoses (locus CLN1)<br><input type="checkbox"/> <b>TPP1 (CLN2)</b><br>Céroïde-lipofuscinoses (locus CLN2)<br><input type="checkbox"/> <b>CLN3</b><br>Céroïde-lipofuscinoses (locus CLN3)<br><input type="checkbox"/> <b>DNAJC5 (CLN4)</b><br>Céroïde-lipofuscinoses (locus CLN2) | <input type="checkbox"/> <b>CLN5</b><br>Céroïde-lipofuscinoses (locus CLN5)<br><input type="checkbox"/> <b>CLN6</b><br>Céroïde-lipofuscinoses (locus CLN6)<br><input type="checkbox"/> <b>MFSD8 (CLN7)</b><br>Céroïde-lipofuscinoses (locus CLN7)<br><input type="checkbox"/> <b>CLN8</b><br>Céroïde-lipofuscinoses (locus CLN8) | <input type="checkbox"/> <b>CTSD (CLN10)</b><br>Céroïde-lipofuscinoses (locus CLN10)<br><input type="checkbox"/> <b>GRN (CLN11)</b><br>Céroïde-lipofuscinoses (locus CLN11)<br><input type="checkbox"/> <b>ATP13A2 (CLN12)</b><br>Céroïde-lipofuscinoses (locus CLN12)<br><input type="checkbox"/> <b>CTSF (CLN13)</b><br>Céroïde-lipofuscinoses (locus CLN13) | <input type="checkbox"/> <b>KCTD7 (CLN14)</b><br>Céroïde-lipofuscinoses (locus CLN14)<br><input type="checkbox"/> <b>CLCN6</b><br>Céroïde-lipofuscinoses (forme rare) |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|

### ☐ Maladies apparentées (incluant les maladies du métabolisme des sphingolipides)

|                                                                                                                                                                                                                                                          |                                                                                                                                                                                                                                  |                                                                                                                                                                                                                                                          |                                                                                                                                                                                                                                                                               |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> <b>ACER3</b><br>déficit en céramidase alcaline 3<br><input type="checkbox"/> <b>ARSE</b><br>chondrodysplasie ponctuée<br><input type="checkbox"/> <b>B4GALNT1</b><br>déficit en bêta 1,4N-<br>acétylgalactosaminyltransférase 1 | <input type="checkbox"/> <b>CERS1</b><br>déficit en céramide synthase 1<br><input type="checkbox"/> <b>CERS2</b><br>déficit en céramide synthase 2<br><input type="checkbox"/> <b>CLCN7</b><br>ostéopétrose par déficit en CLCN7 | <input type="checkbox"/> <b>DEGS1</b><br>déficit en delta 4 dihydrocéramide<br>desaturase<br><input type="checkbox"/> <b>FA2H</b><br>déficit en acide gras 2 hydroxylase<br><input type="checkbox"/> <b>GBA2</b><br>déficit en glucosylcéramidase bêta 2 | <input type="checkbox"/> <b>PIK3R4</b><br>pathologie liée à la protéine vps15<br><input type="checkbox"/> <b>ST3GAL5</b><br>déficit en ST3 bêta galactoside alpha-2,3-<br>sialyltransférase 5<br><input type="checkbox"/> <b>VPS11</b><br>pathologie liée à la protéine vps11 |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|

### ☐ Maladies des purines et pyrimidines

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> <b>ADA</b><br>déficit en adénosine déaminase<br><input type="checkbox"/> <b>ADK</b><br>déficit en adénosine kinase<br><input type="checkbox"/> <b>ADSL</b><br>déficit en adénylosuccinate lyase<br><input type="checkbox"/> <b>AMPD1</b><br>déficit en myoadénylate déaminase 1 ou<br>adénosine monophosphate déaminase 1<br><input type="checkbox"/> <b>AMPD2</b><br>déficit en myoadénylate déaminase 2 ou<br>adénosine monophosphate déaminase 2 | <input type="checkbox"/> <b>APRT</b><br>déficit en adénine phosphoribosyl-<br>transférase<br><input type="checkbox"/> <b>ATIC</b><br>déficit en AICAR transformylase/IMP<br>cyclohydrolase<br><input type="checkbox"/> <b>DHODH</b><br>déficit en dihydroorotate déhydrogénase<br><input type="checkbox"/> <b>DPYD</b><br>déficit en dihydropyrimidine<br>déhydrogénase<br><input type="checkbox"/> <b>DPYS</b><br>déficit en dihydropyrimidinase | <input type="checkbox"/> <b>GPHN</b><br>déficit en cofacteur du Molybdène MoCo<br>de type C (géphyrine)<br><input type="checkbox"/> <b>HPRT1</b><br>déficit en hypoxanthine-guanine<br>phosphoribosyl transférase<br><input type="checkbox"/> <b>MOCS1</b><br>déficit en cofacteur du Molybdène MoCo<br>de type A<br><input type="checkbox"/> <b>MOCS2</b><br>déficit en cofacteur du Molybdène MoCo<br>de type B<br><input type="checkbox"/> <b>PNP</b><br>déficit en purine nucléoside<br>phosphorylase | <input type="checkbox"/> <b>PRPS1</b><br>déficit en phosphoribosyl pyrophosphate<br>synthétase<br><input type="checkbox"/> <b>TYMP</b><br>déficit en thymidine phosphorylase<br><input type="checkbox"/> <b>UMPS</b><br>déficit en uridine monophosphate<br>synthétase ou acidurie orotique 1<br><input type="checkbox"/> <b>UPB1</b><br>déficit en bêta ureidopropionase<br><input type="checkbox"/> <b>XDH</b><br>déficit en xanthine déhydrogénase |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|

### Conditions générales de prélèvement

- 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.
- Maladies lysosomales (tests enzymatiques) : sang sur tube EDTA, transport à température ambiante, délai d'envoi : optimal 24h, maximum : 72h.

Contexte : ☐ Diagnostic ☐ Suivi d'un patient connu ☐ traité ☐ non traité

- Pour les études génétiques (**réalisées uniquement après accord du biologiste ou après RCP**) :  
5-7 ml sang total sur EDTA (2-5 ml chez l'enfant) ou ADN déjà extrait. Transport à température ambiante. Joindre la feuille de demande remplie, une lettre clinique expliquant le contexte (signes cliniques, arbre généalogique). **Le consentement du patient ou des parents (pour les enfants) est obligatoire** (modèle sur demande).

### Statut de la personne à tester

☐ patient (cas index) ☐ père ☐ mère ☐ frère/soeur ☐ autre : précisez