

Identification du PATIENT	MEDECIN PRESCRIPTEUR (Nom, N° INAMI & Signature)				20MV5INT	
<b>Cliniques universitaires St-Luc/UCLouvain - Département des laboratoires cliniques- Biochimie médicale</b> <b>Laboratoire des Maladies métaboliques héréditaires (Biochimie génétique) &amp; Centre de dépistage néonatal</b> Tour Rosalind Franklin, 10 avenue Hippocrate, 1200 Bruxelles - Tél 02 764 68 36 – Fax 02 764 69 32						
<b>Tableau clinique/ résultats de laboratoire/ Maladie suspectée ou suivie/ Médications (INDISPENSABLE):</b>						
Prélèvements :	Plasma héparine	Sang total héparine	Sang séché	Urines 10 ml du matin 4° /-20°C	LCR	Autres matrices
<b>Acides aminés, acides organiques et dérivés</b>						
Acides aminés libres (avec cystine) – à jeun	SACAM <input type="checkbox"/>			UACAM <input type="checkbox"/>	LACAM <input type="checkbox"/>	
Acides organiques urinaires				AO <input type="checkbox"/>		
Acides aminés : suivi de phénylcétonurie (PCU/PKU)			AAGUT <input type="checkbox"/>			
Acide pipécolique	ACPIP <input type="checkbox"/>					
Porphobilinogène (porphyries) – !! à l'abri de la lumière				DPBU <input type="checkbox"/>		
Delta-aminolévulinate (porphyries & suivi tyrosinémie de type I)				ALAU <input type="checkbox"/>		
4-hydroxyglutamate (hyperoxalurie type III = déficit HOGA1)				U4OHGLU <input type="checkbox"/>		
Précurseurs du NAD : 3-hydroxy-anthranilate, 3-hydroxy-kynurenine & kynurenine (déficits HAAO, KYNU)	PNADP <input type="checkbox"/>			PNADU <input type="checkbox"/>		
Succinylacétone (Tyrosinémie type I)	SAPL <input type="checkbox"/>					
Acide mévalonique (Hyper IgD, déficit MVK)				MEVAL <input type="checkbox"/>		
Acide homogentisique non oximé (alcaptonurie = ochronose, déficit HGD)				AOHOMO <input type="checkbox"/>		
Pyroglutamate = 5-oxoproline				AO <input type="checkbox"/>		
<b>Lipides (acylcarnitines, acides gras, stérols et acides biliaires)</b>						
Acylcarnitines, profil (avec carnitine libre et totale)	ACYLCAP <input type="checkbox"/>		ACYLCA <input type="checkbox"/>			
Carnitine libre urinaire (déficit SLC22A5, CUD)				CARLIU <input type="checkbox"/>		
Screening des maladies peroxysomiales :						
Acides gras à très longues chaînes, phytanique & pristanique	AGTLC <input type="checkbox"/>					
Précurseurs du cholestérol: 7-déhydrocholestérol, 8-déhydrocholestérol, desmostérol & lathostérol (déficits DHCR7 Smith-Lemli-Opitz; EBP Chondrodyspl. ponctuee liée à l'X = CDPX2; SC5D Lathosterolose; DHCR24 Desmosterolose)	DHCL <input type="checkbox"/>					7DHC Lig. amniotique : DHCLA <input type="checkbox"/>
Phytostérols : sitostérol & campestérol (Phytostérolémie : déficits ABCG5 & ABCG8)	DHCL <input type="checkbox"/>					
27-hydroxycholestérol (déficit CYP7B1 → SPG5A adulte ou cholestase neonatale)	DHCL <input type="checkbox"/>					
Cholestanol : déficit CYP27A1 = Xanthomatose cerebrotendineuse (CTX)	DHCL <input type="checkbox"/>					
Acides biliaires totaux, serum – à jeun						Serum : ACBIL <input type="checkbox"/>
Acides biliaires totaux, bile						Bile : ACBIB <input type="checkbox"/>
<b>Purines et pyrimidines</b>						
Purines & pyrimidines (avec acide orotique)				PUPY <input type="checkbox"/>		
Adénosine déaminase 1, érythrocytaire (ADA-SCID, Blackfan-Diamond) – !! à 4°C		ADA1 <input type="checkbox"/>				
Adénosine déaminase 2, plasmatisque – !! à 4°C	ADA2 <input type="checkbox"/>					
Purine nucléoside phosphorylase (PNP-SCID) – !! à 4°C		PNP <input type="checkbox"/>				
Hypoxanthine phosphoribosyltransférase (HPRT, Lesch-Nyhan) – !! à 4°C		HPRT <input type="checkbox"/>				
Adénine phosphoribosyltransférase (APRT, Dihydroxyadeninurie) – !! à 4°C		APRT <input type="checkbox"/>				
<b>Maladies mitochondriales (points REDOX)</b>						
Lactate & pyruvate – !! Prélever le sang dans le tube contenant le PCA, mélanger puis congeler rapidement à -20°C					LCR PCA# : LAPYL <input type="checkbox"/>	Sang PCA# : LAPY <input type="checkbox"/>
3-Hydroxybutyrate & acétoacétate (corps cétoniques) – ! Prélever le sang dans le tube contenant le PCA, mélanger puis congeler rapidement à -20°C						Sang PCA# : CETO <input type="checkbox"/>
3-Hydroxybutyrate seul	OHBT <input type="checkbox"/>					
<b>Métabolisme des sucres</b>						
Galactose-1-phosphate, érythrocytaire		GAL1P <input type="checkbox"/>				
Galactose plasmatisque	GALPL <input type="checkbox"/>					
Galactose total, sang séché			DGAL <input type="checkbox"/>			
Galactose-1-phosphate uridylyltransférase (galactosémie, GALT)		GALURI <input type="checkbox"/>				
Galactokinase (galactosémie, GALK)		GALKIN <input type="checkbox"/>				
Disaccharidases intestinales (lactase, maltase & sucrase) – !! à -20°C minimum						Biopsie# : DISACI <input type="checkbox"/>
<b>Maladies lysosomiales</b>						
Mucopolysaccharides totaux (glycosaminoglycans)				MPST <input type="checkbox"/>		
Mucopolysaccharides: identification par électrophorèse				MPSE <input type="checkbox"/>		
Acide sialique (libre & total)				SIALL <input type="checkbox"/>		
Chromatographie des oligosaccharides				OLIGO <input type="checkbox"/>		
Cystine intraleucocytaire* (cystinose, déficit CTNS) - sur rendez-vous avec le labo, !! à T° ambiante						Sang Tube ACD# : CYSLEU <input type="checkbox"/>
<b>Autres analyses</b>						
P6C (Piperidine-6-carbox, reflet de α-AASA)* (convulsions B6-sensibles, ALDH7A1)	P6C <input type="checkbox"/>					
MTHF liquide céphalo-rachidien (5-Méthyltétrahydrofolate)* – !! à -20°C					MTHF <input type="checkbox"/>	
D-Lactate	DLACT <input type="checkbox"/>					
Biotinidase – !! à -20°C	BIOT <input type="checkbox"/>					
CDT (carbohydre déficient transferrine) : screening syndromes CDG - à jeun						Serum : CDT <input type="checkbox"/>
Glucose-6-P déshydrogénase érythrocytaire – !! à 4°C (02/7646830)		G6PD <input type="checkbox"/>				
Pyruvate kinase érythrocytaire – !! à 4°C (02/7646830)		PK <input type="checkbox"/>				
Test à la sueur (mucoviscidose)- sur RDV 02/7646830						SUEUR <input type="checkbox"/>

Prélèvements :	Plasma héparine	Sang total héparine	Sang séché	Urines 10 ml du matin 4 /-20°C	LCR	Autres matrices
<b>Tests de suivi de DEPISTAGE NEONATAL</b>						
Contrôle de dépistage néonatal, acylcarnitines, sang séché			CTACYLCA <input type="checkbox"/>			
Contrôle de dépistage néonatal, acylcarnitines, plasma	CTACYLCAP <input type="checkbox"/>					
Carnitine libre urinaire (déficit SLC22A5, CUD )				CARLIU <input type="checkbox"/>		
Contrôle de dépistage néonatal, acides aminés, sang séché			CTAAGUT <input type="checkbox"/>			
Contrôle de dépistage néonatal, acides aminés, plasma	CTSACAM <input type="checkbox"/>					
Contrôle de dépistage néonatal TIR/IRT (trypsine immunoreactive)			LABIRT <input type="checkbox"/>			
Contrôle de dépistage néonatal biotinidase			CTBIOT <input type="checkbox"/>			
Contrôle de dépistage néonatal 17-hydroxyprogesterone			CTOHP <input type="checkbox"/>			
€ : Analyses facturées au patient ; * : Laboratoire national de référence, analyse prise en charge par Sciensano dans le cadre du Plan National des Maladies Rares; # Tubes PCA (acide perchlorique), ACD & contenants utilisés pour les biopsies intestinales : fournis sur demande par le laboratoire ; † Tube EDTA également permis.						