Identification du PATIENT	**MEDECIN PRESCRIPTEUR (Nom, N° INAMI & Signature)**	**20MV7INT**

Cliniques universitaires St-Luc/UCLouvain - Département des laboratoire cliniques
Laboratoire des Maladies métaboliques héréditaires (Biochimie génétique) & Centre de dépistage néonatal
Tour Rosalind Franklin, 10 avenue Hippocrate, 1200 Bruxelles - Tél 02 764 68 36 – Fax 02 764 69 32- Pr Joseph Dewulf

Tableau clinique/ Résultats de laboratoire/Imagerie/ Maladie suspectée ou suivie/ Médications (INDISPENSABLE)

Prélèvements :	**Plasma héparine**	**Sang total héparine**	**Sang séché (Guthrie)**	**Urines 10 ml du matin 4° /-20°C**	**LCR**	**Autres matrices**
Acides aminés, acides organiques et dérivés						
Acides aminés libres (dont cystine, +/- 50 composés, liste sur demande) - *à jeun*	SACAM☐		AAGUT ☐	UACAM ☐	LACAM ☐	
Acides aminés sur sang séché (dont les suivis de phénylcétonurie)			AAGUT ☐			
Acides organiques urinaires (dont 5-oxoproline, >200 composés identifiables)				AO ☐		
Acides méthylmalonique & 2-methylcitrique (déficit B12/intox N2O et suivis métaboliques)	MMAPL☐		MMADBS ☐	AO ☐		
Acide pipécolique	ACPIP ☐					
Porphobilinogène (porphyries) – *!! à l'abri de la lumière*				DPBU ☐		
Delta-aminolévulinate (porphyries & suivi tyrosinémie de type I)				ALAU ☐		
4-hydroxyglutamate (hyperoxalurie type III = déficit *HOGA1*)				U4OHGLU ☐		
Succinylacétone (Tyrosinémie type I)	SAPL ☐		SAGUT ☐			
Acide mévalonique (Hyper IgD, déficit en mevalonate kinase *MVK*)				MEVAL ☐		
Acide homogentisique non oximé (alcaptonurie = ochronose)				AOHOMO ☐		
P6C (reflet de α-AASA) * (convulsions B6-sensibles, ALDH7A1)	P6C ☐					
2-OPP et 6- oxo-Pip (Convulsions B6-sensibles, déficit ALDH7A1)	2OPPPL ☐		2OPPDBS ☐			
Homocysteine totale sur sang séché			HCYMS ☐			
Métabolisme lipidique						
Acylcarnitines, profil (incluant la carnitine libre)	ACYLCAP ☐		ACYLCA☐			
Carnitine libre urinaire (déficit SLC22A5, CUD)				CARLIU ☐		
Screening des maladies peroxysomales : Acides gras à très longues chaînes, phytanique & pristanique	AGTLC ☐					
Précurseurs du cholesterol: lanosterol, cholesta-8,14-dien-3-ol, zymostenol, mono-/di-methylsterols,, lathosterol , desmosterol, 7-dehydrocholesterol, 8-dehydrocholesterol (Déficits *DHCR7* Smith-Lemli-Opitz; *EBP* CDPX2; *SC5D* Lathosterolose; *DHCR24* Desmosterolose; *MSMO1, LBR*, *CYP51A1, FDFT1*)	DHCL ☐					7DHC Liquide. amniotique : DHCLA ☐
Phytostérols : sitosterol, campesterol, stigmasterol, stigmastanol (Déficits en *ABCG5* & *ABCG8*)	DHCL ☐					
25- et 27-hydroxycholesterol (*CYP7B1*, SPG5A adulte/cholestase neonatale)	DHCL ☐					
β-Cholestanol (déficit *CYP27A1* = Xanthomatose cerebrotendineuse)	DHCL ☐					

Purines et pyrimidines						
Purines & pyrimidines (précurseurs et dérivés dont acide orotique, dihydroxyadenine, FGAr, Air, SAICAr, AICAr, SAM, SAH etc)				PUPY ☐		
Adénosine déaminase 1, érythrocytaire (ADA-SCID ou Blackfan-Diamond) –*!! 4°C*		ADA1 ☐				
Adénosine déaminase 2, plasmatique – *!! 4°C*	ADA2 ☐					
Purine nucléoside phosphorylase (PNP-SCID) – *!! à 4°C*		PNP ☐				
Hypoxanthine phosphoribosyltransférase (HPRT) – *!! 4°C*		HPRT ☐				
Adénine phosphoribosyltransférase (APRT) – *!! 4°C*		APRT ☐				
Métabolisme des sucres & Métabolisme énergétique						
Lactate & pyruvate LCR– *!! Prélever le lcr dans le tube contenant le PCA, mélanger puis congeler rapidement à -20°C*					LCR PCA[#] : LAPYL ☐	
D-Lactate	DLACT ☐					
3-Hydroxybutyrate plasmatique	OHBT ☐					
Guanidinoacetate & creatine (déficits AGAT, GAMT ou CRTR)				GUACRE ☐		
Galactose-1-phosphate, érythrocytaire		GAL1P ☐				
Galactose plasmatique	GALPL ☐					
Galactose total, sang séché			DGAL☐			
Galactose-1-phosphate uridyltransférase (galactosémie, GALT)		GALURI ☐				
Galactokinase (galactosémie, GALK)		GALKIN ☐				
Disaccharidases intestinales (lactase, maltase & sucrase) – *!! -20°C*						Biopsie[#]:DIS ACI☐
1,5-Anhydroglucitol (GSD1b & déficit G6PC3, inhibiteur SGLT2)			ANHGL☐			
Maladies lysosomiales						
Mucopolysaccharides totaux (glycosaminoglycans)				MPST ☐		
Mucopolysaccharides: identification par électrophorèse				MPSE ☐		
Acide sialique (libre & total)				SIALL ☐		
Cystine intraleucocytaire * (cystinose, déficit *CTNS*) – *5x/an, contacter le labo pour connaitre le calendrier -T° ambiante*						Sang Tube ACD[#] : CYSLEU ☐
Autres analyses						
Recherche des variants fréquents de l'hémoglobine (Protéomique MS/MS : HbS, HbC, HbD, HbE, HbO)			HBMS ☐			
MTHF (5-methyltetrahydrofolate) LCR * – *!! -20°C*					MTHF ☐	
Biotinidase, activité enzymatique – *!! à -20°C*	BIOT ☐		CTBIOT ☐			
17-hydroxyprogesterone sur sang séché			CTOHP ☐			
Trypsine immunoreactive (TIR/IRT) sur sang séché			IRT ☐			
Test à la sueur (mucoviscidose)- *RDV : vendredi matin 02/764 17 65*						SUEUR ☐

€ : 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 : 02/765 68 36 ;

[¥] Tube EDTA également permis.