F-1213 # INV.: 3997549 (RÉV. 2023-12)

CHU Sainte-Justine
Le centre hospitalier universitaire mère-enfant
Université de Montréal
3175, Côte Sainte-Catherine, Montréal, Qc, H3T 1C5, 514 345-4931 poste 6129

Prescription d'analyses de laboratoire : GÉNÉTIQUE BIOCHIMIQUE

Prescription d'analyses de laboratoire : GÉNÉTIQUE BIOCHIMIQUE

ATTENTION: Zones grises obligatoires

Prélèvement demandé: Date _____ Heure _____

Unité de Soins/Clinique : _____

Requérant : _____ # Licence : _____

Prélèvement fait: Date: _____ **Heure**_____

Prélevé par: _____

Cocher obligatoirement la nature de l'échantillon et les analyses requises

☐ Sang ☐ Urine ☐ LCR ☐ Liquide amniotique

☐ Biopsie de peau Compléter le formulaire de consentement F-5098
Contacter le laboratoire avant de procéder à la biopsie. Poste 6226.

Identification du patient

Nom, Prénom:

Sexe : F ☐ M ☐

Dossier ou # Ass. maladie :

Date de naissance :

ou

Plaquer avec carte

Renseignements cliniques: _____

Métabolites

Sang (tube vert héparine)

☐ Acides aminés (à jeun 4 hrs) 1 ml AAPLA

☐ Acides gras à très longues chaîne (essentiels)* 2 ml AGLC
Incluant acide phytanique et pristanique

☐ Acide méthylmalonique 2 ml AMMPE

☐ Acide pipécolique * 1 ml APIPE

☐ Acylcarnitines * 0,5 ml ACYLC

☐ Carnitine libre et estérifiée 0,5 ml CARNP

☐ 7-Déshydrocholestérol (Incluant profil stérols)* 2 ml 7DHCS

☐ Galactose-1-phosphate[1] 6 ml G1PG

[1] Du lundi au vendredi (excepté jours fériés). L'échantillon doit arriver au laboratoire moins de 4h après le prélèvement et au plus tard à 14h30 (12h le vendredi)

☐ Succinylacétone * 2 ml SUCCI

Sang total sur papier buvard

☐ Biotinidase* 0,5 ml BIOTI

Sérum (tube doré)

☐ Transferrine glycosylée * 2 ml CDT

Urine

☐ Acides aminés (Privilégier sang) 5 ml AAURI

☐ Acides organiques 10 ml GUAOG

☐ Acide méthylmalonique (Privilégier sang) 5 ml AMMUE

☐ Acide orotique 5 ml OROUE

☐ Acide pipécolique * 1 ml APIPE
Privilégier sang si > 6 mois

☐ Glycosaminoglycans (Mucopolysaccharides) 5 ml MPS2

☐ Guanidinoacétate-créatine * 5 ml GUANI

☐ Purines et pyrimidines * 5 ml PPYRI

☐ Succinylacétone (Privilégier sang) * 5 ml USUCC

Tests métaboliques : 5 ml

☐ DNPH DNPH ☐ Acétest ACETG ☐ Sulfitest[2] SULFI

[2] Du lundi au vendredi (excepté jours fériés). L'échantillon doit arriver au laboratoire moins de 2h après la collecte.

Liquide amniotique

☐ 7-Déshydrocholestérol (Incluant profil stérols) * 2 ml 7DHCL

LCR

☐ Acides aminés 1 ml AALCR
(prélever sang pour analyse de plasma concomitante)

Analyses lysosomales (enzymes)

Tube vert héparine sans gel 8mL T° pièce

Du lundi au vendredi (excepté jours fériés). L'échantillon doit arriver au laboratoire avant 14h30 (12h le vendredi).

☐ Fabry (α-galactosidase) AGALL

☐ Fucosidose (α-fucosidase) AFUCL

☐ Gaucher (β-glucosidase) BGLL

☐ Hunter (Iduronate sulfatase) IDURL

☐ Hurler (α-iduronidase) AIDUL

☐ Krabbe (β-galactocérébrosidase) KRABL

☐ Leucodystrophie métachromatique (arylsulfatase A) ARYLL

☐ α-Mannosidose (α-mannosidase) AMANL

☐ β-Mannosidose (β-mannosidase) BMANL

☐ Morquio A (galactosamine-6-sulfatase) BGALL

☐ Morquio B / gangliosidose GM1 (β-galactosidase) BGALL

☐ Mucolipidose II-III (I-Cell) ICELL

☐ Niemann-Pick A et B (sphingomyélinase) SPHIL

☐ Pompe (α-glucosidase) AGLUL

☐ Sanfilippo A (héparane-sulfate sulfatase) SFAL

☐ Sanfilippo B (α-N-acétyl-D-glucosaminidase) SFBL

☐ Sanfilippo C (Acétyl CoA: glucosaminide N-acétyltransférase) SFCL

☐ Sanfilippo D (N-acétylglucosamine 6-sulfatase) SFDL

☐ Schindler (α-N-acétylgalactosaminidase) SCHIL

☐ Sialidose (sialidase / neuraminidase) NEURL

☐ Sly (β-glucuronidase) SLYL

☐ Tay-Sachs : statut de porteur (β-hexosaminidases A et B) HEXL1

☐ Tay-Sachs :patient symptomatique (β-hexosaminidases A et B) HEXL2

☐ Wolman / CESD (lipase acide) LIPAL

Analyses lysosomales (métabolites)

☐ Cystinose (cystine leucocytaire) Sur rendez-vous seulement, tel 6226 CYSTL
L'échantillon doit arriver au laboratoire moins de 2h après le prélèvement et au plus tard à 12h.

Autres tests biochimiques

☐ _____

☐ _____

Biopsie de peau

☐ Culture primaire de fibloblastes

* Pour les médecins de Sainte-Justine seulement. Analyses effectuées dans un autre centre.