

LISTE DES ANALYSES EFFECTUEES DANS LE LABORATOIRE DE BIOCHIMIE METABOLIQUE

Tel. 02 32 88 14 10

Prélèvements sanguins	
Analyse	Nature du prélèvement (à jeun ou après la crise)
Analyses génétiques (voir liste)	2 tubes EDTA
Lactate / Pyruvate	1 tube déprotéinisé
Béta hydroxybutyrate / Acétoacétate	1 tube déprotéinisé
Carnitine et acylcarnitine	1 tube hépariné ou un tube sec (centrifuger, décanter et congeler ~1 mL plasma ou serum)
Chitotriosidase	1 tube hépariné ou un tube sec
Chromatographie des acides aminés	1 tube hépariné (centrifuger, décanter et congeler ~1 mL plasma)
Créatine Guanidoacétate	1 tube hépariné (centrifuger, décanter et congeler ~1 mL plasma)
Etude des enzymes lysosomales (voir liste)	2 tubes EDTA ou papier buvard
Prélèvements urinaires	
Analyses	Nature du prélèvement (urines du matin ou après la crise)
Acide sialique	2,5 mL urines congelées
Chromatographie des acides aminés	1 mL urines congelées
Chromatographie des acides organiques	2,5 mL urines congelées
Créatine Guanidoacétate	2 mL urines congelées
Mucopolysaccharides (Glycosaminoglycanes)	15 mL urines congelées

LISTE DES ANALYSES EFFECTUEES DANS LE LABORATOIRE DE BIOCHIMIE METABOLIQUE

Tel. 02 32 88 14 10

Maladies lysosomales		
Maladies	Enzymes	Prélèvement
Alpha-Mannosidose de type I/II	Alpha-D-Mannosidase	2 tubes EDTA
Béta-Mannosidose	Béta-D-Mannosidase	2 tubes EDTA
Fucosidose	Alpha-L-Fucosidase	2 tubes EDTA
Gangliosidose à GM1	Béta Galactosidase	2 tubes EDTA
Gangliosidose à GM2 - Maladie de Sandhoff	Hexosaminidases totales	2 tubes EDTA
Gangliosidose à GM2 - Maladie de Tay-Sachs	Hexosaminidase A	2 tubes EDTA
Leucodystrophie métachromatique	Arylsulfatase A	2 tubes EDTA
Maladie de Fabry	Alpha Galactosidase A	1 papier buvard ou 2 tubes EDTA
Maladie de Gaucher	Chitotriosidase	1 tube hépariné ou EDTA
	Béta Glucosidase (ou Béta Glucocérébrosidase)	1 papier buvard ou 2 tubes EDTA
Maladie de Krabbe	Béta Galactocérébrosidase	1 papier buvard
Maladie de Niemann Pick type A/B	Spingomyélinase acide	1 papier buvard
Maladie de Pompe	Maltase acide (ou Alpha Glucosidase)	1 papier buvard
Maladie de Wolman	Lipase acide	1 papier buvard
Mucopolysaccharidose de type I - Maladie de Hurler	Alpha-L-Iduronidase	1 papier buvard
Mucopolysaccharidose de type VI - Syndrome de Maroteaux-Lamy	Arylsulfatase B (ou N-acétylgalactosamine-6-sulfatase)	2 tubes EDTA
Mucopolysaccharidose de type VII - Syndrome de Sly	Béta Glucuronidase	2 tubes EDTA
Sialidose de type I/II	Alpha-D-Neuraminidase	2 tubes EDTA

LISTE DES ANALYSES EFFECTUEES DANS LE LABORATOIRE DE BIOCHIMIE METABOLIQUE

Tel. 02 32 88 14 10

Biologie moléculaire/Technique Sanger		
Maladies	Gènes	Prélèvement
Anémie sidéroblastique liée à l'X	<i>ABCB7</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Cystinurie	<i>SLC3A1 et SLC7A9</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Déficit en acyl-CoA deshydrogénase des acides gras à chaînes moyennes (MCAD)	<i>MCAD</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Déficit en antiquitine	<i>ALDH7A1</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Déficit en carnitine palmitoyltransferase II	<i>CPTII</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Déficit en succinate semi-aldehyde deshydrogénase	<i>ALDH5A1</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Histidinémie	<i>HAL</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Déficit en transaldolase	<i>TALDO1</i>	2 tubes EDTA ou ADN

LISTE DES ANALYSES EFFECTUEES DANS LE LABORATOIRE DE BIOCHIMIE METABOLIQUE

Tel. 02 32 88 14 10

Biologie moléculaire / NGS (Next Generation Sequencing) Panel LYSOGENE (51 gènes maladies lysosomales)		
Maladies	Gènes	Prélèvement
Alpha mannosidose	<i>MAN2B1</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Aspartylglucosaminurie	<i>AGA</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Béta mannosidose	<i>MANBA</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Céroïde lipofuschinose neuronale 1	<i>PPT1</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Céroïde lipofuschinose neuronale 2	<i>TPP1</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Céroïde lipofuschinose neuronale 3	<i>CLN3</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Céroïde lipofuschinose neuronale 4	<i>DNAJC5</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Céroïde lipofuschinose neuronale 5	<i>CLN5</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Céroïde lipofuschinose neuronale 6	<i>CLN6</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Céroïde lipofuschinose neuronale 7	<i>MFSD8</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Céroïde lipofuschinose neuronale 8	<i>CLN8</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Céroïde lipofuschinose neuronale 10	<i>CTSD</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Céroïde lipofuschinose neuronale 11	<i>GRN</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Cystinose	<i>CTNS</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Déficit multiple en sulfatases	<i>SUMF1</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Fucosidose	<i>FUCA1</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Galactosialidose	<i>CTSA</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Gangliosidose AB	<i>GM2A</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Leucodystrophie métachromatique	<i>ARSA</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Lipogranulomatose de Farber	<i>ASAH1</i>	2 tubes EDTA ou ADN

LISTE DES ANALYSES EFFECTUEES DANS LE LABORATOIRE DE BIOCHIMIE METABOLIQUE

Tel. 02 32 88 14 10

Biologie moléculaire / NGS (Next Generation Sequencing) Panel LYSOGENE (51 gènes maladies lysosomales)		
Maladies	Gènes	Prélèvement
Maladie de Danon	<i>LAMP2</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Maladie de Fabry	<i>GLA</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Maladie de Gaucher	<i>GBA</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Maladie de Krabbe	<i>GALC</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Maladie de Pompe	<i>GAA</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Maladie de Salla	<i>SLC17A5</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Maladie de Wolman	<i>LIPA</i>	2 tubes EDTA ou ADN
MPS I Hurler	<i>IDUA</i>	2 tubes EDTA ou ADN
MPS II Hunter	<i>IDS</i>	2 tubes EDTA ou ADN
MPS III A	<i>SGSH</i>	2 tubes EDTA ou ADN
MPS III B	<i>NAGLU</i>	2 tubes EDTA ou ADN
MPS III C	<i>HGSNAT</i>	2 tubes EDTA ou ADN
MPS III D	<i>GNS</i>	2 tubes EDTA ou ADN
MPS IV A	<i>GALNS</i>	2 tubes EDTA ou ADN
MPS IV B + gangliosidose GM1	<i>GLB1</i>	2 tubes EDTA ou ADN
MPS IX	<i>HYAL1</i>	2 tubes EDTA ou ADN
MPS VI	<i>ARSB</i>	2 tubes EDTA ou ADN
MPS VII Sly	<i>GUSB</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Mucopolidose I sialidose	<i>NEU1</i>	2 tubes EDTA ou ADN

LISTE DES ANALYSES EFFECTUEES DANS LE LABORATOIRE DE BIOCHIMIE METABOLIQUE

Tel. 02 32 88 14 10

Biologie moléculaire / NGS (Next Generation Sequencing) Panel LYSOGENE (51 gènes maladies lysosomales)		
Maladies	Gènes	Prélèvement
Mucopolidose II/IIIA	<i>GNPTAB</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Mucopolidose IV	<i>MCOLN1</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Niemann Pick A et B	<i>SMPD1</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Niemann Pick C1	<i>NPC1</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Niemann Pick C2	<i>NPC2</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Ostéopétrose	<i>OSTM1</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Psycnodysostose	<i>CTSK</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Sandhoff	<i>HEXB</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Schindler	<i>NAGA</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Sialurie	<i>GNE</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Sphingolipidose complexe	<i>PSAP</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Tay Sachs	<i>HEXA</i>	2 tubes EDTA ou ADN

LISTE DES ANALYSES EFFECTUEES DANS LE LABORATOIRE DE BIOCHIMIE METABOLIQUE

Tel. 02 32 88 14 10

Diagnostic Prénatal par Biologie Moléculaire		
Maladies	Gènes	Prélèvement
Déficit en antiquitine	<i>ALDH7A1</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Déficit en succinate semi-aldehyde deshydrogénase	<i>ALDH5A1</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Galactosialidose	<i>CTSA</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Gangliosidose à GM1	<i>GLB1</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Maladie de Wolman	<i>LIPA</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Mucopolysaccharidose de type I -	<i>IDUA</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Mucopolysaccharidose de type IIIA -	<i>SGSH</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Mucopolysaccharidose de type IIIB -	<i>NAGLU</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Mucopolysaccharidose de type IIIC -	<i>HGSNAT</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Mucopolysaccharidose de type IIID -	<i>GNS</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Mucopolysaccharidose de type VI -	<i>ARSB</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Sialidose	<i>NEU1</i>	2 tubes EDTA ou ADN
Déficit en transaldolase	<i>TALDO1</i>	2 tubes EDTA ou ADN