

Enzymopathies érythrocytaires

- Laboratoire : 01 49 81 21 11 - poste 16874
- Secrétariat : 01 49 81 48 65

EXPLORATION D'UNE ENZYMOPATHIE ÉRYTHROCYTAIRE

**MODALITÉS DÉTAILLÉES DE PRESCRIPTION, PRÉLÈVEMENT ET EXPÉDITION
(ÉTAPE PRÉ-ANALYTIQUE)**

• **FORMULAIRE DE DEMANDE**

- Bien remplir les items concernant le prescripteur et le préleveur conformément aux informations demandées dans les cases correspondantes. Pour les laboratoires extérieurs à l'hôpital, mentionner l'adresse complète et exacte pour le retour du compte-rendu. Indiquer les date et heure de prélèvement.
- Bien identifier le patient : patronyme, nom de naissance si différent du nom patronymique, prénom, date de naissance complète, sexe, origine géographique.
- Pour ce qui concerne la prescription proprement dite, motivation obligatoire de la demande avec contexte clinique et biologique, faute de quoi l'étude risque d'être ininterprétable (joindre les comptes-rendus).
- Pour les études moléculaires, ne pas oublier d'inclure un bon de commande explicite (si demande extérieure à l'AP-HP) et, dans tous les cas, une attestation de consentement éclairé (formulaire de consentement et d'attestation disponibles sur demande au secrétariat).

• **PRÉLÈVEMENT**

- 1 tube ACD (DB Vacutainer[®] à bouchon jaune paille) ou CPDA (Sarstedt[®]) dans des conditions stériles ; agiter par retournement ; étiqueter le tube ; conserver à +4°C jusqu'à l'envoi. L'anticoagulant est liquide et incolore, il contient du citrate et du dextrose, permettant la survie des érythrocytes et des protéines érythrocytaires dans des conditions optimales. Ne pas utiliser de tube à gel à bouchon orange ou jaune d'or : le sang coagulé est inutilisable.
- Il n'existe pas de tube ACD adapté à la pédiatrie : possibilité d'utiliser un microtube EDTA (1,5 à 2 ml de sang) ou d'ouvrir le tube ACD pour vider les 2/3 environ de l'anticoagulant, en veillant à bien ajouter le volume nécessaire de sang total (e.g., prélèvement à la seringue).
- Si la demande est associée à une prescription de caractérisation génotypique (recherche de la ou des mutations causales), celle-ci ne sera faite qu'en cas de confirmation de la pathologie par l'étude enzymologique et si la demande est complète (attestation de consentement éclairé pour tout sujet testé). Pour ce faire, on ajoutera un tube EDTA de 4 à 6 ml (en l'absence de tube EDTA, l'ADN peut également être extrait à partir du tube ACD). Pour les petits enfants ou les nouveau-nés, on peut en général (en dehors des anémies et hypovolémies sévères) prélever en toute sécurité jusqu'à environ 1 ml/kg de poids corporel par jour.

• **EXPÉDITION DE L'ÉCHANTILLON SANGUIN**

- Bien protéger les tubes les uns des autres (avec du coton par exemple)
- Conditionner l'ensemble dans une boîte rigide fermée hermétiquement, avec un pack froid (à +4°C), non congelé, les tubes étant isolés du pack froid par une couche d'air (plastique à bulles, ouate de cellulose, etc.) ; ne pas congeler les tubes, ne pas les placer au contact direct de la glace.
- Acheminement sans délai ; en pratique, adresser les échantillons par un coursier ou par courrier rapide (Chronopost[®], Colissimo[®] ...).

Adresse pour l'acheminement des échantillons par coursier :
Laboratoire du Globule Rouge (U.F. de Génétique)
Service de Biochimie et de Génétique – Hôpital Henri-Mondor
51, avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny – 94000 Créteil (Val-de-Marne, France)
Tél. : 01 49 81 28 69



HÔPITAL HENRI MONDOR
51, ave du M^{al} de Lattre de Tassigny
94010 CRÉTEIL Cedex (France)
Standard : (+33) (0)1 49 81 21 11

Enzymopathies érythrocytaires
- Laboratoire : 01 49 81 21 11 - poste 16874
- Secrétariat : 01 49 81 48 65
*étiquette du laboratoire
(ne rien inscrire)*

Identité du patient (étiquette) Nom : (Née :) Prénom : Date de naissance :/...../..... Sexe : <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F	Nom du médecin prescripteur : <i>en clair (tampon)</i> Téléphone : Signature :	Hôpital : <i>(étiquette du service si HMN)</i> Service : Téléphone : Date d'envoi :/...../.....	Préleveur : Téléphone (poste) : Date :/...../..... Heure :
---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-------------------------------------------------------------------------------------------------------

EXPLORATION D'UNE ENZYMOPATHIE ÉRYTHROCYTAIRE

Formulaire à remplir par le médecin prescripteur et à joindre à tout échantillon sanguin.

*Les études génétiques doivent faire l'objet d'un consentement éclairé écrit du patient (Code civil et Code de la santé publique) :
en cas de demande de génotypage, joindre une attestation de consentement éclairé (exemplaires de consentement et attestation disponibles auprès du secrétariat).*

ENZYMOMOLOGIE (ÉTUDE PHÉNOTYPIQUE)

<input type="checkbox"/> G6PD, Hexokinase (<i>ictère néonatal, dosage pré-thérapeutique, etc.</i>) <input type="checkbox"/> G6PD, Pyruvate kinase, Hexokinase <input type="checkbox"/> Panel érythrocytaire élargi (G6PD, PK, GPI, P5N, HK, TPI *) <input type="checkbox"/> Panel complémentaire pour pathologie neuro-musculaire associée (PGK, PFK, TPI, LDH, Aldolase) <input type="checkbox"/> Autre(s) enzyme(s) : prendre rendez-vous <i>* pour les patients relevant de la pédiatrie</i>	1 tube ACD (BD Vacutainer®) ou CPDA (Sarstedt®) conservé à + 4°C et acheminé sans délai à + 4°C ** Pour les nouveau-nés, un à deux microtube(s) EDTA (il n'existe pas de tubes ACD/CPDA adaptés à la pédiatrie) ** <u>Nous joindre en cas de doute</u>
------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

GÉNOTYPAGE

<input type="checkbox"/> <u>En cas de déficit enzymatique avéré</u> , caractérisation moléculaire du locus génétique (<i>recherche de la ou des mutations</i>) Le génotypage sera effectué uniquement en fonction des résultats obtenus	1 tube EDTA ** + joindre un compte-rendu détaillé (anamnèse, origine géographique, etc.), un arbre généalogique, un bon de commande et une attestation de consentement pour chaque individu testé
----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

** détail des conditions pré-analytiques sur demande au Secrétariat

CONTEXTE CLINIQUE ET BIOLOGIQUE INDISPENSABLE À L'INTERPRÉTATION DES RÉSULTATS (RENSEIGNER OBLIGATOIREMENT) :

TRANSFUSION(S) RÉCENTE(S) (< 3 mois) : Non Oui (date : unités :)

PARAMÈTRES HÉMATOLOGIQUES (ou joindre une numération récente) :

Hématies	Hémoglobine	Hématocrite	VGM
TCMH	CCMH	IDH (RDW)	Réticulocytose
Ferritine	Fer sérique	Transferrine	Coeff. de saturation
LDH	Bilirubine totale	Bilirubine conjuguée	Haptoglobine

CONTEXTE CLINIQUE (ou joindre un compte-rendu détaillé) :

<input type="checkbox"/> Anémie	<input type="checkbox"/> Hémolyse chronique	<input type="checkbox"/> Crise(s) hémolytique(s)	<input type="checkbox"/> Hémochromatose
<input type="checkbox"/> Ictère néonatal sévère	<input type="checkbox"/> Carence martiale	<input type="checkbox"/> Pathologie neuro-musculaire	<input type="checkbox"/> Dépistage / conseil génétique

Autres renseignements cliniques et traitement en cours (*voir également au verso*) :

ADRESSE POUR L'ACHEMINEMENT DES ÉCHANTILLONS SANGUINS PAR COURSIER :
Service de Biochimie – U.F. de Génétique – Hôpital Henri Mondor – 94000 CRÉTEIL (Val-de-Marne, France)

Adresse pour le retour des résultats :

Cadre réservé au laboratoire

N° de famille : N° ADN :

Date/heure de réception : le/...../..... à H

Paraphe technicien réception :

Nature de l'échantillon : / nb. de tubes :