

## - CONSTITUTIONNEL -

Version 2022

### IDENTIFICATION DU PATIENT

Nom :	Prénom :	ETIQUETTE PATIENT (espace réservé au laboratoire)
Date de naissance :	Sexe : <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F	
Adresse complète Rue : Code postal : Ville :		
N° Mutuelle :		ETIQUETTE PATIENT (espace réservé au laboratoire)
N° Matricule :		
Titulaire :		

### MEDECIN PRESCRIPTEUR

Nom :	Copie à :
N° INAMI :	
Adresse :	
Téléphone :	Date et signature :

### PRELEVEMENT (indiquer clairement le nom, prénom et date de naissance du patient sur tous les tubes)

Date et heure de prélèvement : .....	Date et heure de réception : .....	
<b>Type de prélèvement</b>	<b>Conservation</b>	<b>Délai de transmission</b>
<input type="checkbox"/> Sang (5ml (nné:2ml)) sur EDTA <b>E</b>	4°C	48h
<input type="checkbox"/> Sang (5ml (nné:2ml)) sur Hépariné <b>H</b>	Température ambiante	48h
<input type="checkbox"/> Tissu (sur milieu de culture ou LP stérile). Type : .....	Température ambiante	Le jour même
<input type="checkbox"/> Autre : ..... (Contacter le laboratoire)		

### RENSEIGNEMENTS CLINIQUES OBLIGATOIRES

#### A compléter par le patient lorsque les analyses sont demandées en dehors des règles diagnostiques :

"Je déclare avoir reçu des informations claires sur l'utilité de réaliser les analyses demandées. Ces analyses n'étant pas remboursées par l'assurance maladie, je marque mon accord pour en supporter le coût qui me sera facturé par le laboratoire (montants variant entre 76 € et 1350 €)"


Date : ... / ... / ..... Signature : .....

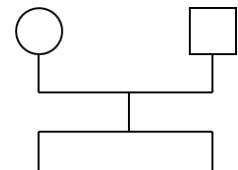
Informations cliniques relevantes, pouvant affecter le résultats (**ex: greffe de cellules souches**): .....

#### INDICATION DE L'ANALYSE :

- Confirmation/ exclusion diagnostique
- Etude familiale (Nom et DN du cas index:.....)
- Test présymptomatique (**2 éch. indépds obligatoires**)
- Urgent (motif : .....**)
- BIOBANQUE (En cochant cette case, vous avez informé le patient d'un éventuel stockage du surplus d'ADN au sein de la biobanque des maladies génétiques ainsi que du respect de son anonymat. Cet échantillon pourra être utilisé à des fins de recherche. **Dans ce contexte, le consentement éclairé du patient et le formulaire d'information du patient signés ont été obtenus et sont conservés dans le dossier médical du patient).**

Arbre généalogique :

- : Atteint
- : Sain
- : Conducteur
-  : Patient à investiguer



Ethnie : ..... Nom du cas index : .....  
Grossesse en cours : ..... semaines

### CONTACTS [dispa.genetique@chuliege.be](mailto:dispa.genetique@chuliege.be)

<b>Biochimie Génétique</b> Dr Phar. Biol. F. BOEMER / Dr Sc. G. LUIS / Secrétariat : 04.366.76.95	<b>Génétique Moléculaire Humaine</b> Dr V. DIDEBERG / Dr P. BECKERS / Dr Sc. C. LIBIOULLE / Dr Sc. E. CASTERMANS / Dr Sc. JH.CABERG / Dr Sc. M. HANNON / Dr Sc. M. ARTESI / Dr Sc. B. GRISART Secrétariat : 04/366.24.78	<b>Oncogénétique Moléculaire</b> Dr Sc. Vet. K. SEGERS / Dr Sc. N. LEROI / Dr E. SEPULCHRE Secrétariat : 04/366.24.78	<b>Biologie Moléculaire Hématologique</b> Dr F. LAMBERT / Dr Sc. S FRANKE / Dr Sc. B. KOOPMANSCH / Dr Sc. R. FERNANDEZ CARAZO / Secrétariat : 04.366.25.61	<b>Cytogénétique</b> Dr M. JAMAR / Dr W. COURTENS / Dr Sc. JS. GATOT / Dr Sc. M. DEBERG / L. VAN HEES Secrétariat : 04.366.25.61
--	---	---	--	--

<p><b>Légende</b></p> <p><b>E</b> Tube EDTA (2x5 mL) / Nv-né: 2ml      <b>E x2</b> Deux échantillons indépendants sont obligatoires</p> <p><b>H</b> Tube Hépariné sans gel (5 mL)      <b>C</b> Tube Citraté (5mL)      <b>B</b> Biopsie cutanée</p> <p># Référence du résultat préalable obligatoire</p> <p>* Le choix de l'analyse réalisée peut être modifié par le laboratoire selon les règles de bonnes pratiques.</p> <p>** Référence du proband obligatoire</p> <p> Arbre généalogique, ID et mutation du cas index nécessaire.</p> <p>Seule <b>une</b> analyse du groupe <b>1</b> peut être demandée par phase d'investigation diagnostique. Ces analyses peuvent être répétées sur base de nouveaux éléments cliniques ou de nouvelles possibilités diagnostiques.  <b>Une nouvelle prescription est obligatoire.</b></p> <p>Maximum deux analyses du groupe <b>2</b> peuvent être demandées par phase d'investigation diagnostique. Ces analyses peuvent être répétées sur base de nouveaux éléments cliniques ou de nouvelles possibilités diagnostiques.  <b>Une nouvelle prescription est obligatoire.</b></p>	<p><b>STOCKAGE</b></p> <p><input type="checkbox"/> ADN <b>E</b></p> <p><input type="checkbox"/> Culture fibroblastes + congélation (milieu stérile, LP)</p> <p><input type="checkbox"/> Culot lymphocytaire en vue d'étude ultérieure (FISH/ caryotype) <b>H</b></p>
--	--

**CYTOGENETIQUE** **E** + **H**

<p><b>CARYOTYPE LYMPHOCYTAIRE*</b></p> <p><input type="checkbox"/> <b>Examen standard : indications cliniques (OBLIGATOIRE) :</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Suspicion/Exclusion de syndrome chromosomique : .....</li> <li><input type="checkbox"/> Fausses couches à répétition ; nombre de FC : .....</li> <li><input type="checkbox"/> Anomalie du spermogramme</li> <li><input type="checkbox"/> Bilan avant P.M.A.</li> <li><input type="checkbox"/> Don de gamètes</li> <li><input type="checkbox"/> Suspicion d'anomalie chromosomique chez un fœtus**</li> <li><input type="checkbox"/> Anomalie chromosomique familiale**</li> <li><input type="checkbox"/> Anomalie chromosomique dépistée par cytogénétique moléculaire #</li> <li><input type="checkbox"/> Suspicion de mosaïcisme</li> </ul>	<p><input type="checkbox"/> <b>Aberrations chromosomiques</b> (Contact avec le laboratoire obligatoire)</p> <p><b>CYTOGENETIQUE MOLECULAIRE (FISH)</b></p> <p><input type="checkbox"/> Analyse FISH spécifique : .....</p> <p><b>CARYOTYPE MOLECULAIRE (CGH-ARRAY)*</b></p> <p><input type="checkbox"/> Examen du proband (Formulaire clinique obligatoire)</p> <p><input type="checkbox"/> Etude familiale**  Lien de parenté : .....</p> <p><b>CULTURE DE FIBROBLASTES</b> (milieu de culture/LP stérile)</p> <p><input type="checkbox"/> Caryotype</p> <p><input type="checkbox"/> Recherche enzymatique : .....</p>
---	---

**BIOLOGIE MOLECULAIRE** **E**

<p><b>NEUROGENETIQUE</b> <span style="float: right;"><b>Règles 1</b></span></p> <p><input type="checkbox"/> <b>Etude familiale</b>       <input type="checkbox"/> <b>Diagnostic</b></p> <p><b>ALZHEIMER</b></p> <p><b>AMYOTROPHIE SPINALE</b> (Werdnig-Hoffmann) <span style="float: right;"><b>1</b></span></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Etude familiale </li> <li><input type="checkbox"/> Diagnostic</li> <li><input type="checkbox"/> Préconceptionnel</li> </ul> <p><b>ANGELMAN</b> <span style="float: right;"><b>1</b></span></p> <p><b>ATAXIE DE FRIEDREICH</b> <span style="float: right;"><b>1</b></span></p> <p><b>CHARCOT-MARIE-TOOTH</b> (Formulaire clinique obligatoire) <span style="float: right;"><b>1</b></span></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 1A      <input type="checkbox"/> Autre : .....</li> </ul> <p><b>CHOREE DE HUNTINGTON</b> <span style="float: right;"><b>1</b></span></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Présymptomatique (Conseil génétique obligatoire)</li> <li><input type="checkbox"/> Diagnostic (Informations cliniques obligatoires)</li> </ul> <p><b>DYSTROPHIE MUSCULAIRE DE DUCHENNE/BECKER</b> <span style="float: right;"><b>1</b></span></p> <p><b>DYSTONIE DE TORSION</b> <span style="float: right;"><b>1</b></span></p> <p><b>DYSTROPHIE MYOTONIQUE DE STEINERT</b> <span style="float: right;"><b>1</b></span></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Etude familiale </li> <li><input type="checkbox"/> Diagnostic      <input type="checkbox"/> Présymptomatique <b>E x2</b></li> </ul> <p><b>HYPEREKPLEXIE</b></p> <p><b>NEUROPATHIE TOMACULAIRE</b></p> <p><b>PRADER-WILLI</b> <span style="float: right;"><b>1</b></span></p> <p><b>RECEPTEUR AU FOLATE</b></p> <p><b>SURDITE NEUROSENSORIELLE</b></p> <p><b>SYNDROME DE RETT</b> <span style="float: right;"><b>1</b></span></p> <p><b>X-FRAGILE</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Retard de développement et/ou RM, autisme</li> <li><input type="checkbox"/> Ménopause précoce</li> <li><input type="checkbox"/> FXTAS (ataxie et tremblement intentionnel tardifs)</li> <li><input type="checkbox"/> Etude familiale </li> <li><input type="checkbox"/> Préconceptionnel (si ATCD familiaux, lié à l'X)</li> <li><input type="checkbox"/> Bilan avant P.M.A. (femme)</li> <li><input type="checkbox"/> Don d'ovules</li> <li><input type="checkbox"/> Présymptomatique (Conseil génétique obligatoire) <b>E x2</b></li> </ul>	<p><b>NEPHROGENETIQUE</b> <span style="float: right;"><b>Règles 1</b></span></p> <p><b>Renseignements cliniques (obligatoire)</b></p> <p>Début: <input type="checkbox"/> Congénital <input type="checkbox"/> Enfance <input type="checkbox"/> Adolescence <input type="checkbox"/> Âge adulte (précision: .....</p> <p>Symptômes: <input type="checkbox"/> Hématurie <input type="checkbox"/> Protéinurie néphrotique <input type="checkbox"/> Hypertension artérielle</p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Goutte    <input type="checkbox"/> Lithiase    <input type="checkbox"/> Hyperoxalurie    <input type="checkbox"/> Fanconi</li> <li><input type="checkbox"/> Kystes médullaires    <input type="checkbox"/> Kystes corticaux</li> <li><input type="checkbox"/> Troubles ioniques (précision:.....)</li> <li><input type="checkbox"/> Manifestations extrarénales (précision: .....</li> <li><input type="checkbox"/> Insuffisance rénale (Âge :.....)</li> <li><input type="checkbox"/> Bilan pré-transplantation rénale</li> </ul> <p><input type="checkbox"/> <b>PANEL GENES PODOCTAIRES</b></p> <p><input type="checkbox"/> <b>PANEL ANOMALIES CONGÉNITALES REINS/VOIES URINAIRES (CAKUT)</b></p> <p><input type="checkbox"/> <b>PANEL TUBULOPATHIES</b></p> <p><input type="checkbox"/> <b>PANEL KYSTOSE RENALE (dont PKD1, PKD2), NEPHROPATHIE TUBULOINTERSTITIELLE DOMINANTE (ADTKD), PREDISPOSITION CANCERS DU REIN</b></p> <p style="text-align: center;"><b>ANALYSE HORS PANEL</b></p> <p><input type="checkbox"/> ADTKD - MUC1</p> <p><input type="checkbox"/> <b>PANEL MALADIES AVEC ALTERATION DE LA VOIE ALTERNE DU COMPLEMENT:</b> comprenant syndrome hémolytique et urémique atypique (SHUa), glomérulonéphrite à C3 abaissé, dégénérescence maculaire (Drusen)</p> <p><input type="checkbox"/> <b>PANEL ANGIOEDEME HEREDITAIRE</b></p> <p><input type="checkbox"/> <b>PANEL MALADIE D'ALPORT</b></p> <p><b>HYPERCALCEMIE HYPOCALCIURIQUE – HYPOCALCEMIE AUTOSOMIQUE DOMINANTE</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Type 1 - CaSR</li> <li><input type="checkbox"/> Type 2 - GNA11</li> <li><input type="checkbox"/> Type 3 - AP2S1</li> </ul> <p><input type="checkbox"/> <b>SYNDROME KYSTES RENAUX DIABETE</b> (HNF1B isolé)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Diagnostic      <input type="checkbox"/> Etude familiale </li> </ul>
--	--

ENDOCRINOLOGIE - INFERTILITE E Règles		Gène	DIVERS (suite) E Règles		Gène
<b>INFERTILITE</b> <input type="checkbox"/> Agénésie des canaux déférents <input type="checkbox"/> Oligo/azoospermie <input type="checkbox"/> Ménopause précoce <b>DETERMINISME SEXUEL</b> <input type="checkbox"/> Présence/absence du gène SRY (Caryotype XX) <input type="checkbox"/> Mutation du gène SRY (Caryotype XY) <input type="checkbox"/> PUBERTE PRECOCE CENTRALE <b>SYNDROME DE KALLMANN</b> 1 <input type="checkbox"/> FGFR1 <input type="checkbox"/> ANOS1 <input type="checkbox"/> SYNDROME DE ROKITANSKY <input type="checkbox"/> LERI-WEILL/ LMD / TAILLE REDUITE <b>OBESITE SEVERE</b> <input type="checkbox"/> Monogénique chez l'adulte <input type="checkbox"/> Précoce chez l'enfant (en trio) =>Formulaire clinique spécifique <b>obligatoire</b> * <b>CHOLESTASE INTRA-HEPATIQUE FAMILIALE</b> <input type="checkbox"/> PFIC-1/2 (γ-GT nl) <input type="checkbox"/> PFIC-3 (γ-GT↑) <b>HYPERPARATHYROIDISME FAMILIAL ISOLE</b> <input type="checkbox"/> Etude familiale <input type="checkbox"/> Diagnostic <b>FIEVRE MEDITERRANEENNE FAMILIALE</b> 2 <input type="checkbox"/> Diagnostic <input type="checkbox"/> Etude familiale		CFTR μDel AZF FMR1 SRY DLK1 KISS1 KISS1R MKRN3 PROKR2 FGFR1 ANOS1 WNT4 SHOX MC4R PANEL OBZT: 44gènes ATP8B1 (1) ABCB11 (2) ABCB4 (3) CDKN1B MEFV	<input type="checkbox"/> ALPHA-1 ANTITRYPSINE <input type="checkbox"/> ACHONDROPLASIE/ <input type="checkbox"/> HYPOCHONDROPLASIE/ <input type="checkbox"/> CRANIOSTENOSE / <input type="checkbox"/> CROUZON/ 2 <input type="checkbox"/> APERT <input type="checkbox"/> SYNDROME CARDIO-FACIO-CUTANE 1 <input type="checkbox"/> SYNDROME DE COSTELLO	SERPIN1A FGFR3 FGFR2 BRAF MAP2K1 MAP2K2 KRAS HRAS	
METABOLIQUE Règles		Gène	HEMATOLOGIE E Règles		Gène
<b>ADRENOLEUCODYSTROPHIE</b> <input type="checkbox"/> Etude familiale <input type="checkbox"/> Diagnostic ( <i>Dosage des ac. gras à très longues chaînes obligatoire</i> ) <b>SYNDROMES DEFICITAIRES EN CREATINE</b> <input type="checkbox"/> Etude familiale <input type="checkbox"/> Diagnostic <b>DEFICIT EN MCAD</b> <input type="checkbox"/> Etude familiale <input type="checkbox"/> Diagnostic <b>GLYCOGENOSE</b> 1 <input type="checkbox"/> Type 0 <input type="checkbox"/> Type 1a <input type="checkbox"/> Type V (MacArdle) <input type="checkbox"/> Type 9 <input type="checkbox"/> Etude familiale <input type="checkbox"/> Diagnostic <input type="checkbox"/> SYNDROME DE GILBERT		ABCD1 GAMT AGAT SLC6A8 ACADM GYS2 G6PC PYGM PHKA2 UGT1A1	<input type="checkbox"/> ANGIOEDEME HEREDITAIRE DE TYPE 3 C <input type="checkbox"/> Facteur 5 <input type="checkbox"/> APC résistance ( <i>Laboratoire de thrombose-hémostase</i> ) <input type="checkbox"/> Mutation R506Q (Leiden) <b>APCR positive (critère obligatoire) ?</b> <input type="checkbox"/> Oui, valeur : ..... <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Autres variants (Liverpool, Cambridge et Hong-Kong) <input type="checkbox"/> PROTHROMBINE ( <i>critère obligatoire</i> ) <input type="checkbox"/> Age < 55 ans CE JOUR <b>ET</b> Accident Thrombotique <input type="checkbox"/> ATCD familiaux <input type="checkbox"/> CIVD <input type="checkbox"/> HEMOCHROMATOSE ( <i>critère obligatoire</i> ) <input type="checkbox"/> Diagnostic <input type="checkbox"/> Hyperferritinémie <input type="checkbox"/> Coefficient saturation transferrine > 45% <input type="checkbox"/> Etude familiale <input type="checkbox"/> Apparentés 1 <sup>er</sup> degré porteur de mutation 1 <input type="checkbox"/> Partenaire porteur de mutation <input type="checkbox"/> FERROPORTINE <input type="checkbox"/> HEMOCHROMATOSE JUVENILE Gène HFE testé ? <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> HEMOGLOBINOPATHIES BETA <input type="checkbox"/> Diagnostic Electrophorèse Hb : Réalisée : Oui/Non Résultat : ..... <input type="checkbox"/> Etude familiale : Mutation identifiée : ..... <input type="checkbox"/> Conjoint porteur : Mutation identifiée : .....	F12 FV F2 HFE SLC40A1 HAMP HJUV HBB	
DIVERS E		Gène	ONCO - HEMATOLOGIE Règles 1		Gène
<b>MUCOVISCIDOSE</b> <input type="checkbox"/> Diagnostic <input type="checkbox"/> Muco classique <input type="checkbox"/> Muco atypique <input type="checkbox"/> Muco atténuée Test à la sueur positif ? <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Etude familiale (préciser mutation(s) identifiée(s)) <input type="checkbox"/> Apparenté/conjoint porteur de la (des) mutation(s) : ..... <b>PANCREATITE</b> <input type="checkbox"/> Héritaire (autos. Dominante) <input type="checkbox"/> Idiopathique <b>HYPERCHOLESTEROLEMIE FAMILIALE</b> <input type="checkbox"/> Diagnostic: LDL-C >190mg/dl (ou >150 chez l'enfant) + <b>min. 1 signe perso. ou fam. 1<sup>er</sup>-2<sup>ème</sup> degré obligatoire</b> O xanthomes/arc cornéen O coronaropathie précoce (< 45ans) O ATCD fam. hypercholestérolémie Score Dutch Lipid Network (>5): ..... <input type="checkbox"/> Etude familiale: Cas index: Nom..... Prénom.....DN..... Variant identifié.....Gène.....		CFTR CASR, CFTR, CLDN2, CPA1, CTRC, PRSS1, SPINK1 PANEL ADRH: LDLR APOB PCSK9 APOE LDLRAP1 LIPA ABCG5 ABCG8 STAP1	<input type="checkbox"/> SYNDROMES MYELODYSPLASIQUES/LA <input type="checkbox"/> Panel de gènes candidats ou Exome sequencing (WES) B <input type="checkbox"/> SYNDROMES D'INSUFFISANCES MEDULLAIRES <input type="checkbox"/> Panel de gènes candidats ou Exome sequencing (WES) B E <input type="checkbox"/> ERYTHROCYTOSE <input type="checkbox"/> Taux EPO sérique bas à effondré : EPOR E <input type="checkbox"/> Taux EPO sérique normal à haut : VHL/EGLN1(PHD2)/EPAS1(HIF2A) <input type="checkbox"/> THROMBOCYTOSE <input type="checkbox"/> THPO élevé : THPO (THCYT1) E <input type="checkbox"/> THPO normal ou bas : MPL, JAK2 (THCYT2 ou 3) <input type="checkbox"/> THROMBOPENIE <input type="checkbox"/> MYH9 <input type="checkbox"/> ANKRD26 <input type="checkbox"/> ACTN1 E <input type="checkbox"/> Autre (Sous-traitance) : ..... E <input type="checkbox"/> NEUTROPENIE <input type="checkbox"/> CSF3R <input type="checkbox"/> GATA2 <input type="checkbox"/> Autre (Sous-traitance) : ..... E	GATA2, CEBPA... TERT, TERC, FANCA,.... EPOR VHL,PHD2,HIF2A THPO MPL, JAK2 MYH9, ANKRD26, ACTN1 CSF3R, GATA2	
PHARMACOGENETIQUE E		Gène	AUTRE		Gène
			<input type="checkbox"/> RÉSISTANCE À L'IMURAN <input type="checkbox"/> PREDISPOSITION AUX PANCREATITES (sous traitement IMURAN) <input type="checkbox"/> TOXICITÉ DE L'IRINOTÉCAN <input type="checkbox"/> TOXICITÉ DU 5-FU Date début chimiothérapie : .....	TPMT HLAII UGT1A1 DPYD	
			<b>AUTRE</b> <input type="checkbox"/> AUTRE ANALYSE : (Contacter le laboratoire)		

# BIOCHIMIE GENETIQUE

## ANOMALIES PRIMAIRES DU METABOLISME

SANG		Prélèvement	URINE	Diurèse : ..... mL/24h	Prélèvement
<input type="checkbox"/> Acides aminés		Décanter immédiatement. Conservation et transport à 4°C.	<input type="checkbox"/> Acides aminés		U
<input type="checkbox"/> Acylcarnitines*			<input type="checkbox"/> Acylcarnitines		U
<input type="checkbox"/> Homocystéine*		Décanter immédiatement. Conservation et transport à 4°C.	<input type="checkbox"/> Acides Organiques*		U
<input type="checkbox"/> Succinylacétone*			<input type="checkbox"/> Acide Mévalonique*		U
<input type="checkbox"/> Ac Gras Très Longues Chaînes + Phytanique + Pristanique*			<input type="checkbox"/> Acide Pipécolique		U
<input type="checkbox"/> Vitamine B6 (PLP, PL, PA, PM et PN)*			<input type="checkbox"/> Créatine et Guanidinoacétate*		U
<input type="checkbox"/> Biotinidase			<input type="checkbox"/> Acide Orotique*		U
<input type="checkbox"/> Sialotransferrines (CDT – Syndrome CDG)*			<input type="checkbox"/> Acide Oxalique	Diurèse 24h Envoyer urine totale	U
<input type="checkbox"/> Créatine et Guanidinoacétate			<b>MALADIE DE SURCHARGE</b>		
<input type="checkbox"/> Cholestanol + 7-Dehydrocholesterol			<input type="checkbox"/> Mucopolysaccharides – Electrophorèse + Dosage*		U
<input type="checkbox"/> Acides Organiques Sanguins			<input type="checkbox"/> Oligosaccharides – Chromatographie*		U
<input type="checkbox"/> Lactate		Ne pas décanter. Congeler immédiatement. Transport à -20°C.	<b>METABOLISME DES SUCRES</b>		
<input type="checkbox"/> Pyruvate			<input type="checkbox"/> Fructose		U
<input type="checkbox"/> 3-Hydroxybutyrate + Acétoacétate*			<input type="checkbox"/> Galactose		U
<input type="checkbox"/> Acides Gras Libres*		Décanter et congeler immédiatement. Transport à -20°C.	<b>LIQUIDE CEPHALORACHIDIEN</b>		
<input type="checkbox"/> Kynurénine - Tryptophane - Sérotonine			<input type="checkbox"/> Acides Aminés, dont $\gamma$ -Aminobutyrate (GABA)		Pc
<input type="checkbox"/> Acide Pipécolique					
<input type="checkbox"/> Hypoglycine A					
<b>METABOLISME DES SUCRES</b>					
<input type="checkbox"/> Galactose		Reception du prélèvement le jour même au laboratoire. Conservation et transport à 4°C.			
<input type="checkbox"/> Fructose					

HEMOGLOBINOPATHIES	Prélèvement
<input type="checkbox"/> Electrophorèse de l'Hémoglobine	H ou E
<input type="checkbox"/> Test de Solubilité - Recherche Hb S	H ou E
<input type="checkbox"/> Dépistage Hémoglobine Instable	H ou E

ENZYMOPATHIE	Prélèvement
<input type="checkbox"/> Glucose-6-Phosphate Dehydrogénase	H ou E
<input type="checkbox"/> 6-Phosphogluconate Dehydrogénase	H ou E
<input type="checkbox"/> Pyruvate Kinase	H ou E
<input type="checkbox"/> Hexokinase	H ou E
<input type="checkbox"/> Glucose-Phosphate Isomerase	H ou E
<input type="checkbox"/> Adénosine déaminase	H ou E
<input type="checkbox"/> Dihydropterine Reductase (DHPR)	SS
<input type="checkbox"/> Urydil-Galacto-Transferase (GALT - UGT)	SS

DIVERS	Prélèvement
<input type="checkbox"/> 6-Thioguanine – 6-Methylmercaptopyrine*	E
<input type="checkbox"/> Alpha1-Antitrypsine – Phénotypage	S
<input type="checkbox"/> Uracile - DihydroUracile	E

DEPISTAGE PRENATAL	Prélèvement
<b>RISQUE DE SPINA BIFIDA sur LIQUIDE AMNIOTIQUE</b>	
<input type="checkbox"/> Voir Fiche de Prélèvement Spécifique (MQ.A11.25)	Pc
Communiquer l'âge gestationnel.	

DEPISTAGE NEONATAL	Prélèvement
<input type="checkbox"/> Voir Fiche de Prélèvement Spécifique (MQ.A11.56)	SS
Conservation et transport à t° ambiante.	

Les buvards pour la collecte de Sang Séché (Dépistage Néonatal, Profil des Acylcarnitines) et les tubes spéciaux pour Acides Organiques Sanguins doivent être fournis obligatoirement par le laboratoire (04 / 366 76 95).

\* Analyse soumise à une Règle Diagnostique INAMI

### Légende des Prélèvements :

- S** Sérum (2mL) = tube coagulé
- U** Urine (10 mL)
- P** Plasma (2mL) = tube hépariné gel
- Pc** Liquide de ponction
- E** Tube EDTA (10 mL)
- H** Tube Hépariné sans gel (2 mL)
- C** Tube Citraté
- F** Tube Fluoré (tube gris – 2 mL)
- SS** Sang Séché sur Buvard
- TS** Tube Spécial (Fourni par le laboratoire. Voir procédure de prélèvement spécifique)  
Conservation + Transport à 4°C, sauf recommandation spécifique