

Laboratoire du Pôle de Biologie
Service de BIOCHIMIE METABOLIQUE
Pr. D. RICQUIER

Hôpital Universitaire Necker-Enfants Malades
Secteur Orange – **Bâtiment LAVOISIER** – 4^{ème} étage
149, rue de Sèvres 75743 PARIS Cedex 15

Réception des échantillons : 01 44 49 58 58 ; Télécopie : 01 44 49 51 30
Biologiste responsable : Dr Laurence CHRISTA, MCU-PH
Tel : 01 44 38 15 54 ; emel : laurence.christa@parisdescartes.fr

KIT DE PRELEVEMENT DU LIQUIDE CEPHALORACHIDIEN POUR ANALYSE DES NEUROTRANSMETTEURS

Matériels et Modalités pour le recueil du LCR:

La ponction lombaire est réalisée entre 8 et 10 heures le matin à jeun.
Le LCR est placé dans des tubes plastiques **stériles, secs** et résistants à la congélation (voir la photo).

- 1) En suivant l'ordre de numérotation des tubes, répartir comme suit :
 - **1** : Glucose et Protides : **5** gouttes
 - (attention ni cellules, ni globules rouges)
 - **2** : Amines Biogéniques : **10** gouttes
 - **3** : Ptéridines et méthyltétrahydrofolate : **10** gouttes
 - *attention tube entouré de papier aluminium pour protéger de la lumière, donc étiqueter dessus et dessous*
 - **4** : Acides aminés et Acides organiques : **10** gouttes
 - **5** : Lactate et Pyruvate : **5** gouttes

- 2) Identifier les tubes (étiquette NIP/NDA).

- 3) **Congeler** les tubes dans l'azote liquide immédiatement après la ponction lombaire.
- 4) **Transmettre les tubes congelés** dans la carboglace au laboratoire de Biochimie Métabolique au 4^{ème} étage de la tour Lavoisier.
Pour une demande à Necker, le transport peut se faire immédiatement dans la glace, comme cela est indiqué sur la photo.
- 5) **Indiquer les examens souhaités sur la feuille de demande d'examens (PJ)**, complétée au nom du malade avec les renseignements cliniques et les médicaments éventuels.

Remarque : si une cytologie est demandée, prélever un 6^{ème} tube (avec **15** gouttes), à transmettre dans le service de Microbiologie.



Renseignements cliniques indispensables :

Installation des symptômes (progressive/brutale) :

	OUI	NON	Non déterminé		OUI	NON	Non déterminé
Consanguinité	☐	☐	☐	Troubles oculaires	☐	☐	☐
Décès dans la fratrie	☐	☐	☐	Surdité	☐	☐	☐
				Anomalie des cheveux	☐	☐	☐
Dysmorphie	☐	☐	☐	Eczéma	☐	☐	☐
Dysplasie squelettique	☐	☐	☐	Anomalie de la pigmentation	☐	☐	☐
Arthropathies	☐	☐	☐	Photosensibilité	☐	☐	☐
				Troubles respiratoires	☐	☐	☐
Retard mental	☐	☐	☐	Signes biologiques :			
Retard moteur	☐	☐	☐	Insuffisance hépato-cellulaire	☐	☐	☐
Retard de croissance	☐	☐	☐	Acidose métabolique	☐	☐	☐
				Cétose	☐	☐	☐
Troubles du comportement	☐	☐	☐	Hyperammoniémie	☐	☐	☐
Troubles du langage	☐	☐	☐	Hyperlactacidémie	☐	☐	☐
Coma	☐	☐	☐	Hypoglycémie	☐	☐	☐
Convulsions	☐	☐	☐	hyperglycémie	☐	☐	☐
Ataxie	☐	☐	☐	Hypo ou hyperuricémie	☐	☐	☐
Spasmes en flexion	☐	☐	☐	Tubulopathie	☐	☐	☐
Hypotonie	☐	☐	☐	Néphropathie	☐	☐	☐
Hypertonie	☐	☐	☐	Insuffisance rénale	☐	☐	☐
Leucodystrophie	☐	☐	☐	Anémie	☐	☐	☐
				Leucopénie	☐	☐	☐
Myopathie	☐	☐	☐	Thrombopénie	☐	☐	☐
Myocardiopathie	☐	☐	☐	Enzymes musculaires :	...	...	...
Troubles vasculaires	☐	☐	☐	Hémostase :	...	...	...
				Transaminases :	...	...	...
Vomissements	☐	☐	☐				
Difficultés d'alimentation	☐	☐	☐				

Préciser succinctement le but de la demande :

.....

TRAITEMENT : (indiquer le traitement dans sa totalité avec les doses administrées et les horaires de prise)

.....

REGIME : (préciser l'apport protéique et calorique)

.....

Conditions générales de prélèvement :

SANG/PLASMA :

Acides aminés/ AGTLC/ acylcarnitine/ créatine/homocystéine :

- ❖ Prélever le matin A JEUN, 3ml de sang sur HEPARINATE de sodium ou lithium (bouchon vert).
- ❖ Transmettre l'échantillon au laboratoire dans l'heure qui suit dans la glace fondante (isoler le tube dans un autre sachet plastique).
- ❖ Sinon, centrifuger en TUBE BOUCHE. Séparer le plasma dans un tube sec et congeler à -20°C. NE JAMAIS CONGELER DE SANG TOTAL
- ❖ Pour rechercher une homocystinurie ou un déficit en sulfite oxydase, contacter le laboratoire (prélèvement spécial).

DHPR (dihydropteridine réductase) : tube de sang (1 ml) contenant de l'héparinate de Na (bouchon vert) ou sang séché sur papier (GUTHRIE) : 7 tâches bien formées.

URINE :

Acides aminés/acides organiques/ acide orotique/ créatine/ polyols/ SAICAR

- ❖ Recueillir la **totalité des urines de la nuit** (avant toute prise de repas) et transmettre au laboratoire un échantillon de 15 ml après homogénéisation dans un flacon sans conservateur dans la glace fondante (isoler le flacon dans un autre sachet).
- ❖ Pour la quantification de l'élimination journalière de la cystine et de l'hydroxyproline totale, recueillir la totalité des urines des 24H. Noter le volume, homogénéiser et envoyer un échantillon de 20 ml au laboratoire.
- ❖ En cas de transport différé ou de conservation prolongée, CONGELER à -20°C.

Oligosaccharides : recueillir, **sans conservateur**, 5 ml d'urines non infectées, de la journée (2 ou 3 mictions), Congeler et acheminer rapidement.

Mucopolysaccharides : recueillir 20 ml d'urines de la journée **en évitant la première urine matinale**. Congeler et acheminer rapidement au laboratoire.

Ptéridines : recueillir une miction avant la charge (20 ml) dans un **flacon à l'abri de la lumière (papier aluminium)** et envoyer dans la glace fondante.

LCR :

Acides aminés/ lactate : 20 gouttes dans un tube sec

Neurotransmetteurs : utiliser le KIT de prélèvement prévu pour ces dosages (à réclamer au laboratoire)

AUTRES MILIEUX BIOLOGIQUES : Téléphoner au laboratoire pour obtenir les indications techniques.

En cas d'**EPISODE AIGU** évocateur de maladie héréditaire du métabolisme, effectuer un prélèvement sanguin et recueillir les urines (pose d'un collecteur) **PENDANT** ou **JUSTE APRES** l'épisode, préciser les **DATE** et **HEURE** du prélèvement **PAR RAPPORT A L'EPISODE**.