

**Enzymopathies érythrocytaires**

- Laboratoire : Mlle C. Albert, Mme C. Bimet .....	01 49 81 21 11 poste 16874
- Secrétariat : Mme S. Benattia-Mekibes .....	01 49 81 28 69
- Dr Michel Bahuaud .....	01 49 81 28 69
- Dr Marie-Odette Balleyguier .....	01 49 81 28 70
- Dr Kamran Moradkhani .....	01 49 81 35 78
- Dr Serge Pissard .....	01 49 81 28 57

Identité du patient (étiquette) Nom : ..... Prénom : ..... Date de naissance : ...../...../..... Sexe : <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F	Nom du médecin prescripteur : ..... Téléphone : ..... Signature :	Hôpital : ..... 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 copie de ce consentement ou une attestation de consentement (exemplaires types sur demande au secrétariat).*

**ENZYMOLOGIE (ÉTUDE PHÉNOTYPIQUE)**

- G6PD isolée
- Dosage pré-thérapeutique (G6PD, Hexokinase)
- G6PD, Pyruvate kinase, Hexokinase
- Panel érythrocytaire élargi (G6PD, PK, GPI, P5N, HK, TPI\*)
- Panel complémentaire pour pathologie neuro-musculaire associée (PGK, PFK, TPI, LDH, Aldolase)
- Autre(s) enzyme(s) : prendre rendez-vous  
*\* pour les patients relevant de la pédiatrie*

**GÉNOTYPAGE**

- En cas de déficit enzymatique avéré, caractérisation moléculaire du locus génétique (recherche de la ou des mutations)  
*Joindre un compte-rendu détaillé (anamnèse, origine géographique, etc.), un arbre généalogique, et un consentement éclairé (ou une attestation de consentement) pour chaque individu testé*

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

PARAMÈTRES HÉMATOLOGIQUES (ou joindre une numération récente) :

Hématies .....	Hémoglobine .....	Hématocrite .....	VGM .....
TCMH .....	CCMH .....	RDW .....	Réticulocytose .....
Ferritine .....	Fer sérique .....	Transferrine .....	Coeff. de saturation .....

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 (suspicion d'hémolyse médicamenteuse) :

MODALITÉS DE PRÉLÈVEMENT ET D'EXPÉDITION (détail des conditions pré-analytiques sur demande au secrétariat) :

- Prélèvement :
  - o Pour les adultes, 1 tube **ACD** (BD Vacutainer<sup>®</sup>) ou **CPDA** (Sarsted<sup>®</sup>) – anticoagulant liquide avec bouchon jaune paille, pour le phénotypage (enzymologie) – et 1 tube **EDTA** pour le génotypage, dans des conditions stériles ; étiqueter les tubes, bien les agiter après prélèvement et les conserver à + 4°C jusqu'à l'envoi ;
  - o Pour les nouveau-nés, un à deux microtube(s) EDTA (il n'existe pas de tubes ACD/CPDA adaptés à la pédiatrie) ;
  - o **Nous joindre en cas de doute.**
- Expédition des échantillons par courrier ou par coursier :
  - o Bien protéger les tubes les uns des autres (avec du coton par exemple) ;
  - o Conditionner l'ensemble dans une boîte rigide fermée hermétiquement, avec un pack froid (à + 4°C) ou une vessie de glace fondante, les tubes étant isolés de la glace ou du pack par une couche d'air : **ne pas congeler les tubes** ;
  - o Adresser par courrier rapide (Chronopost<sup>®</sup>, Colissimo<sup>®</sup>, ...) à :  
**Service de Biochimie – U.F. de Génétique – Hôpital Henri Mondor – 94000 CRÉTEIL (France).**

Adresse pour le retour des résultats :

**Cadre réservé au laboratoire**

N° de famille : ..... N° ADN : .....  
Date de réception : .....  
Nature de l'échantillon : .....