

Fiche pratique des examens à réaliser devant une urgence métabolique

Cette fiche est à personnaliser par chaque centre de référence ou de compétence

1 Dosage des acylcarnitines

2 types de prélèvements sont possibles : Le centre de référence ou de compétence sélectionne le prélèvement adapté en fonction du laboratoire avec lequel il travaille habituellement.

PLASMA

Conditions de prélèvement

- Quand : au plus près de l'épisode aigu, si possible avant traitement spécifique.
- Nature : tube hépariné avec ou sans gel séparateur
- Volume minimal : 300 µL de sang total

Conservation / transport

Tube primaire +4°C jusqu'à centrifugation et décantation (< 3 heures) puis envoi du plasma au laboratoire exécutant à -20°C

SANG TOTAL sur papier buvard

Conditions de prélèvement

- Quand : au plus près de l'épisode aigu, si possible avant traitement spécifique
- Nature : sang total sur papier buvard
- Volume minimal : 2 spots

Conservation / transport

Température ambiante à l'abri de l'humidité, envoi du buvard au laboratoire exécutant à température ambiante à l'abri de l'humidité

Laboratoire exécutant :

Cotation B : ou BHN :

Coordonnées du laboratoire :

Lien catalogue :

2 Dosage des acides aminés plasmatiques

Conditions de prélèvement

- Quand : au plus près de l'épisode aigu, si possible avant traitement spécifique et à jeun
- Nature : tube hépariné avec ou sans gel séparateur
- Volume minimal : 300 µL de sang total

Conservation / transport

Tube primaire à +4°C jusqu'à centrifugation et décantation (< 3 heures) (ou température ambiante <1 heure) puis conservation et envoi du plasma au laboratoire exécutant à -20°C

Retrouver la rubrique
Urgence du site G2M



Laboratoire exécutant :

Cotation B : ou BHN :

Coordonnées du laboratoire :

Lien catalogue :

3 Chromatographie des acides organiques urinaires (dont acide orotique)

Conditions de prélèvement

- Quand : au plus près de l'épisode aigu, si possible avant traitement spécifique
- Nature : urines sans conservateur
- Volume minimal : 1 à 2 mL

Conservation / transport

Pot ou flacon ou tube sec (sans conservateur) à température ambiante < 6h puis congélation et envoi au laboratoire exécutant à -20°C

Laboratoire exécutant :

Cotation B : ou BHN :

Coordonnées du laboratoire :

Lien catalogue :

3 Dosage de l'acide δ -aminolévulinique (ALA) et du porphobilinogène (PBG)

Conditions de prélèvement

- Quand : au plus près de l'épisode aigu, si possible avant traitement spécifique
- Nature : urines sans conservateur à **mettre immédiatement à l'abri de la lumière (pot opaque ou emballage sac opaque ou papier alu)**
- Volume minimal : 1 à 2 mL

Conservation / transport

température ambiante < 6h puis congélation et envoi à l'abri de la lumière au laboratoire exécutant à -20°C

Laboratoire exécutant :

Cotation B : ou BHN :

Coordonnées du laboratoire :

Lien catalogue :



ENVOI DES PRÉLÈVEMENTS EN URGENGE

Pour l'envoi des prélèvements, faire envoyer **en urgence** aux heures ouvrables, par votre coursier habituel, **en prévenant le centre de tri**. Si prélèvement fait dans la nuit, s'assurer de l'envoi à la première heure le lendemain matin. **Dans tous les cas, prévenir le laboratoire exécutant de l'urgence du prélèvement.**

Cas particulier des structures hospitalières ayant un contrat avec les laboratoires privés CERBA ou BIOMNIS :

Vous avez la possibilité de faire envoyer ces examens urgents aux laboratoires exécutants (services de biochimie de la filière, spécialisés en maladies métaboliques), via CERBA ou BIOMNIS. CERBA ou BIOMNIS assureront uniquement le transport en urgence jusqu'au laboratoire exécutant : solution de transport Bioterfly pour CERBA et Fastlab pour BIOMNIS. Prévenir ces laboratoires que les prélèvements doivent être adressés en urgence aux laboratoires exécutants, et **prévenir le laboratoire exécutant** de l'urgence du prélèvement.

NUMEROS ET ADRESSE DU LABORATOIRE

Les questions de secrétariat se traitent par téléphone via le secrétariat du laboratoire en semaine ou par un e-mail.

Concernant les astreintes, les numéros d'astreinte téléphonique du laboratoire pour les urgences métaboliques sont :