

Annuaire des laboratoires lysosomes

MALADIES
HÉRÉDITAIRES
MÉTABOLIQUES
Filière nationale de santé



Version 1 – 27 septembre 2022



Comité d'Évaluation du
Traitement des maladies
Lysosomales

SOMMAIRE

[Mucopolysaccharides urinaires](#)

[Oligosaccharides urinaires](#)

[Alpha mannosidose](#)

[Aspartylglucosaminurie](#)

[Béta mannosidose](#)

[Céroïde-lipofuscinose](#)

[Cystinose](#)

[Déficit en prosaposine](#)

[Fucosidose](#)

[Gangliosidose GM1](#)

[Gangliosidose GM2](#)

[Glycogénose](#)

[LDM](#)

[Maladie d'Austin](#)

[Maladie de Danon](#)

[Maladie de Fabry](#)

[Maladie de Farber](#)

[Maladie de Gaucher](#)

[Maladie de Krabbe](#)

[Niemann Pick A-B](#)

[Niemann Pick C](#)

[Maladie de Schindler](#)

[Maladie de Salla](#)

[Maladie de Wolman](#)

[Mucopolipidoses](#)

[MPS](#)

[Sialidose](#)

[Papillon Lefèvre](#)

[Cultures cellulaires](#)



Mucopolysaccharides urinaires

Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi	
Test des mucopolysaccharides urinaires	Mucopolysaccharides	Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Allel Chabli 44 38 15 17 51 30 allel.chabli@aphp.fr	Tel : 01 44 44 49 Fax : 01 44 49	Renseignements cliniques	30 mL d'urines sur 2/3 mictions	Envoi congelé
		Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chu-rouen.fr	https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx			
		Service de Biochimie Hormonologie Hôpital Robert Debré Serurier 48 Bd 75019 Paris	Dr Benoist JF/ Rigal O 40 42/ 4031 40 02 47 90	Tel : 01 40 03 fax 01 40 02 47 90	Renseignements cliniques	<u>Urines</u> (15 mL minimum)	Envoi congelé
		Laboratoire de Biologie et Recherche Pédiatriques 45 rue Cognacq Jay 51092 Reims Cedex	Dr Garnotel Roselyne Tel : 03 26 78 79 55 Fax : 03 26 78 84 56 rgarnotel@chu-reims.fr	Courrier avec renseignements cliniques	Miction urinaire complète du matin	Chronopost 24 h Carboglace	
		Laboratoire de Bioch Bio Mol Nutrition et Métabolisme CHU Nancy du Morvan Vandoeuvre les Nancy Allée 54511	Pr Guéant Jean-Louis Tel : 03 83 15 34 55 Fax : 03 83 15 37 85 rm.rodriquez@chu-nancy.fr	http://chu-nancy.manuelprelevement.fr			
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr	http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/			
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Pettazzoni Magali Tel : 04 72 12 96 42 Fax : 04 72 12 97 20 magali.pettazzoni@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home			
		Laboratoire de Biochimie Biologie moléculaire Centre de Biologie Pathologie Génétique CHRU de Lille 59 037 LILLE CEDEX	Dr Zerimech farid 03 20 44 61 54 Fax : 03 20 44 56 93 .zerimech@chru-lille.fr	Tel : farid	Fiche de renseignements cliniques à télécharger (http://biologiepathologie.chru-lille.fr/feuilles-prescription/biochimie_metab_v3.pdf)	<u>Urines</u> (25 ml des urines du matin)	Envoi congelé



Oligosaccharides urinaires

Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Test des oligosaccharides urinaires	Oligosaccharides	Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Allel Chabli Tel : 01 44 38 15 17 Fax : 01 44 49 51 30 allel.chabli@aphp.fr	Renseignements cliniques	30 mL d'urines sur 2/3 mictions	Congelé
		Service de Biochimie Hormonologie Robert Debré 48 Bd Serurier 75019 Paris	Hôpital Dr Benoist JF /Rigal O 01 40 03 40 42/ 4031 02 47 90	Tel : Fax 01 40	Renseignements cliniques	<u>Urines</u> (5 mL minimum) Congelées
		Laboratoire de Biologie et Recherche Pédiatriques 45 rue Cognacq Jay Reims Cedex	51092 Dr Garnotel Roselyne Tel : 03 26 78 79 55 Fax : 03 26 78 84 56 rgarnotel@chu-reims.fr	Courrier avec renseignements cliniques	Miction urinaire complète du matin	Chronopost 24 h Carboglace
		Laboratoire de Bioch Bio Mol Nutrition et Métabolisme CHU Nancy 54511 Vandoeuvre les Nancy	Allée du Morvan Pr Guéant Jean-Louis Tel : 03 83 15 34 55 Fax : 03 83 15 37 85 rm.rodriquez@chu-nancy.fr	http://chu-nancy.manuelprelevement.fr		
		Institut de biochimie et biologie moléculaire UAM de glycopathologie Centre de Biologie et Pathologie Boulevard du professeur jules leclercq CS70001-59037 Lille Cedex	Dr Klein André Tel : 03 20 44 49 55 Fax : 03 20 44 49 57 a-klein@chru-lille.fr		<u>Urines</u>	
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	330 Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr	http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/		
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Pettazzoni Magali Tel : 04 72 12 96 42 Fax : 04 72 12 97 20 magali.pettazzoni@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home		



Alpha mannosidose

Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
α Mannosidose	Enzyme déficiente : α mannosidase	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chu-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
		Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr		https://nck.manuelprelevement.fr/	
		Laboratoire des Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie Est Groupement Hospitalier Est 59 Boulevard Pinel 69677 BRON Cedex	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
		Laboratoire de Biologie et Recherche Pédiatriques 45 rue Cognacq Jay 51092 Reims Cedex	Dr Garnotel Roselyne Tel : 03 26 78 79 55 Fax : 03 26 78 84 56 rgarnotel@chu-reims.fr	Courrier avec renseignements cliniques	2 x 5 mL sang total sur EDTA (bouchon violet) pour les adultes 1 x 5 mL sang total sur EDTA (bouchon violet) pour les enfants	Chronopost 24 h Température ambiante
		Laboratoire de Bioch Bio Mol Nutrition et Métabolisme CHU Nancy Allée du Morvan 54511 Vandoeuvre les Nancy	Pr Guéant Jean-Louis Pr Guéant-Rodriguez Rosa-Maria Dr Jeannesson-Thivisol Elise Tel : 03 83 15 34 55 Fax : 03 83 15 37 85 rm.rodriguez@chu-nancy.fr		http://chu-nancy.manuelprelevement.fr/	
		Laboratoire de Biochimie métabolique Hôpital Pitié Salpêtrière 47/83 Bd de l'Hôpital 75013 Paris	Dr Lamari Foudil Tel : 01 42 16 21 90 foudil.lamari@psl.aphp.fr	Feuille de renseignement à demander au laboratoire	Sérum +/- Sang total ACD sol A (Acide Citrique Dextrose). Température ambiante. Délai<24h	Envoi par coursier depuis Paris + RP Envoi par Chronopost depuis Province Envoi par DHL ou FED EX depuis l'Etranger
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel : 05 67 69 04 81 Fax : 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr		http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/	
		Secteur des Enzymopathies UM-BEP-DBTP-IBP CHU de Grenoble-Alpes CS 10217 38043 Grenoble Cedex 9	Dr Vergnaud Sabrina Tel : 04 76 76 54 83 ou 04 76 76 59 05 Fax : 04 76 76 56 08 svergnaud@chu-grenoble.fr		http://biologie.chu-grenoble.fr/	
	Mutation du gène MAN2B1	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chu-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	



Aspartylglucosaminurie

Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Aspartylglucosaminurie	Enzyme déficiente : Aspartylglucosaminidase	Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
		Laboratoire de Bioch Bio Mol Nutrition et Métabolisme CHU Nancy Allée du Morvan 54511 Vandoeuvre les Nancy	Pr Guéant Jean-Louis Pr Guéant-Rodriguez Rosa-Maria Dr Jeannesson-Thivisol Elise Tel : 03 83 15 34 55 Fax : 03 83 15 37 85 rm.rodriguez@chu-nancy.fr		http://chu-nancy.manuelprelevement.fr	
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr		http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/	
	Mutation du gène AGA	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeia Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeia.Bekri@chu-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	



Béta mannosidose

Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
β Mannosidose	Enzyme déficiente : β mannosidase	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chu-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
		Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr		https://nck.manuelprelevement.fr/	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Hérititaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr		http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/	
		Secteur des Enzymopathies UM-BEP-DBTP-IBP CHU de Grenoble-Alpes CS 10217 38043 Grenoble Cedex 9	Dr Vergnaud Sabrina Tel : 04 76 76 54 83 ou 04 76 76 59 05 Fax : 04 76 76 56 08 svergnaud@chu-grenoble.fr		http://biologie.chu-grenoble.fr/	
	Mutation du gène MANBA	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chu-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Hérititaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr		http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/	



Céroïde-lipofuscinose (1/4)

Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Céroides-lipofuscinose au locus CLN1 (forme infantile)	Enzyme déficiente : Palmitoyl protéine thioestérase ou PPT	Laboratoire de Biochimie, Métabolisme et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr	https://nck.manuelprelevement.fr/		
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home		
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr	http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/		
	Mutation du gène CLN1	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeiya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeiya.Bekri@chu-rouen.fr	https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx		
		Laboratoire de Biochimie, Métabolisme et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr	https://nck.manuelprelevement.fr/		
		Laboratoire de Biochimie, Métabolisme et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home		



Céroïde-lipofuscinose (2/4)

Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Céroïde-lipofuscinose au locus CLN2 (forme infantile tardive)	Enzyme déficiente : Tripeptidyl peptidase I ou TPP-I	Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr		https://nck.manuelprelevement.fr/	
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr	http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/		
	Mutation du gène CLN2	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeiya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeiya.Bekri@chu-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
		Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr		https://nck.manuelprelevement.fr/	
		Laboratoire de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
Céroïde-lipofuscinose au locus CLN3 (forme juvénile)	Mutation du gène CLN3	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeiya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeiya.Bekri@chu-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
		Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr		https://nck.manuelprelevement.fr/	
		Laboratoire de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	



Céroïde-lipofuscinose (3/4)

Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Céroïde-lipofuscinose au locus CLN5 (variant infantile tardif dit variant finlandais)	Mutation du gène CLN5	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeiya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeiya.Bekri@chu-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
		Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr		https://nck.manuelprelevement.fr/	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
Céroïde-lipofuscinose au locus CLN6 (variant infantile tardif dit variant indo-européen) Céroïde-lipofuscinose au locus CLN6 (forme adulte)	Mutation du gène CLN6	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeiya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeiya.Bekri@chu-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
		Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr		https://nck.manuelprelevement.fr/	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
Céroïde-lipofuscinose au locus CLN7 (variant infantile tardif)	Mutation du gène CNL7 ou MFSD8	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeiya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeiya.Bekri@chu-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
		Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr		https://nck.manuelprelevement.fr/	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	



Céroïde-lipofuscinose (4/4)

Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Céroïde-lipofuscinose au locus CLN8 (variant infantile tardif dit épilepsie progressive avec retard mental ou "Northern epilepsy")	Mutation du gène CLN8	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chu-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
		Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr		https://nck.manuelprelevement.fr/	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
Céroïde-lipofuscinose au locus CLN10 (variant infantile tardif)	Mutation du gène CLN10 ou cathepsine D	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chu-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
		Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr		https://nck.manuelprelevement.fr/	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
Céroïde-lipofuscinose au locus CLN14	Mutation du gène KCTD7 (CLN14)	Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr		https://nck.manuelprelevement.fr/	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
Gène candidat céroïde-lipofuscinose	Mutation du gène : ARSG	Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr		https://nck.manuelprelevement.fr/	



Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Cystinose	Cystine leucocytaire	Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Acquaviva Cécile Dr Saban Christine Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 cecile.acquaviva-bourdain@chu-lyon.fr	Fiche de renseignements cliniques à télécharger (http://biobook.chu-lyon.fr)	Sang total tube ACD 2x6ml. UNIQUEMENT après accord du laboratoire: RdV au 04 72 12 96 32	Eviter les envois en fin de semaine. Ne jamais envoyer un Vendredi ni une veille de jour férié Envoi par transport rapide (24h à 48h max) à T° ambiante
		Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Chadeaux-Vekemans 44 49 51 28 bernardette.chadeaux@aphp.fr	Tel : 01 44 49 45 48 joelle.aupetit@aphp.fr	Tube ACD (10 mL)	Envoi à température ambiante sous 24 h
		Laboratoire de Bioch Bio Mol Nutrition et Métabolisme CHU Nancy du Morvan Vandoeuvre les Nancy	Pr Guéant Jean-Louis Guéant-Rodriguez Rosa-Maria Dr Jeannesson-Thivisol Elise Tel : 03 83 15 34 55 Fax : 03 83 15 37 85 rm.rodriquez@chu-nancy.fr	Pr	http://chu-nancy.manuelprelevement.fr	
	Mutation du gène CTNS	Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Acquaviva Cécile Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 cecile.acquaviva-bourdain@chu-lyon.fr	Consentement éclairé signé par le patient ou les parents (dans le cas d'un enfant mineur). Prescription d'analyse génétique signée. Renseignements cliniques et/ou familiaux .	Sang Total EDTA (violet) 5 ml	T° ambiante
		Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeia Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeia.Bekri@chu-rouen.fr	https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx		
		Laboratoire de Génétique Moléculaire Hôpital Necker-Enfants Maladies Tour Lavoisier (3ème étage) rue de Sèvres Paris	Pr Antignac Corinne Heidet Laurence 49 51 64 64 20 laurence.heidet@aphp.fr	Dr Te : 01 44 49 51 64 Fax : 01 44 19 64 20	Fiche de renseignement clinique Consentement Bon de commande	Sang total sur EDTA (7 ml) Envoi à température ambiante



Déficit en prosaposine

Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Déficit en prosaposine	Mutation du gène PSAP	Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home		
		Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeiya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeiya.Bekri@chu-rouen.fr	https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx		
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr	http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/		



Fucosidose

Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Fucosidose	Enzyme déficiente : α fucosidase	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chu-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
		Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr		https://nck.manuelprelevement.fr/	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
		Laboratoire de Bioch Bio Mol Nutrition et Métabolisme CHU Nancy Allée du Morvan 54511 Vandoeuvre les Nancy	Pr Guéant Jean-Louis Pr Guéant-Rodriguez Rosa-Maria Dr Jeannnesson-Thivisol Elise Tel : 03 83 15 34 55 Fax : 03 83 15 37 85 rm.rodriguez@chu-nancy.fr		http://chu-nancy.manuelprelevement.fr	
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr		http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/	
		Secteur des Enzymopathies UM-BEP-DBTP-IBP CHU de Grenoble-Alpes CS 10217 38043 Grenoble Cedex 9	Dr Vergnaud Sabrina Tel : 04 76 76 54 83 ou 04 76 76 59 05 Fax : 04 76 76 56 08 svergnaud@chu-grenoble.fr		http://biologie.chu-grenoble.fr/	
	Mutation du gène FUCA1	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chu-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	



Gangliosidose GM1

Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Gangliosidose à GM1 Maladie de Landing	Enzyme déficiente : β galactosidase	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chr-rouen.fr	https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx		
		Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr	https://nck.manuelprelevement.fr/		
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héritaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home		
		Laboratoire de Bioch Bio Mol Nutrition et Métabolisme CHU Nancy Allée du Morvan 54511 Vandoeuvre les Nancy	Pr Guéant Jean-Louis Pr Guéant-Rodriguez Rosa-Maria Dr Jeannesson-Thivisol Elise Tel : 03 83 15 34 55 Fax : 03 83 15 37 85 rm.rodriguez@chu-nancy.fr	http://chu-nancy.manuelprelevement.fr		
		Institut de biochimie et biologie moléculaire UAM de glycopathologie Centre de Biologie et Pathologie Boulevard du professeur jules leclercq CS70001-59037 Lille Cedex	Dr Klein André Tel : 03 20 44 49 55 Fax : 03 20 44 49 57 a-klein@chru-lille.fr	A noter sur papier libre	5 mL EDTA violet acheminé à température ambiante	
		Laboratoire de Biochimie métabolique Hôpital Pitié Salpêtrière 47/83 Bd de l'Hôpital 75013 Paris	Dr Lamari Foudil Tel : 01 42 16 21 90 foudil.lamari@psl.aphp.fr	Feuille de renseignement à demander au laboratoire	Sang total ACD sol A (Acide Citrique Dextrose). Température ambiante. Délai<48h	Envoi par coursier depuis Paris + RP Envoi par Chronopost depuis Province Envoi par DHL ou FED EX depuis l'Etranger
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr	http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/		
		Secteur des Enzymopathies UM-BEP-DBTP-IBP CHU de Grenoble-Alpes CS 10217 38043 Grenoble Cedex 9	Dr Vergnaud Sabrina Tel : 04 76 76 54 83 ou 04 76 76 59 05 Fax : 04 76 76 56 08 svergnaud@chu-grenoble.fr	http://biologie.chu-grenoble.fr/		
	Mutation du gène GLB1	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chr-rouen.fr	https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx		
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héritaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home		



Gangliosidose GM2 (1/3)

Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Gangliosidose à GM2 variant B Maladie de Tay-Sachs	Enzyme déficiente : Hexosaminidase A β-N-acetylglucosaminidase A	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeiya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeiya.Bekri@chr-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
		Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr		https://nck.manuelprelevement.fr/	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
		Laboratoire de Bioch Bio Mol Nutrition et Métabolisme CHU Nancy Allée du Morvan 54511 Vandoeuvre les Nancy	Pr Guéant Jean-Louis Pr Guéant-Rodriguez Rosa-Maria Dr Jeannesson-Thivisol Elise Tel : 03 83 15 34 55 Fax : 03 83 15 37 85 rm.rodriquez@chu-nancy.fr		http://chu-nancy.manuelprelevement.fr	
		Laboratoire de Biochimie métabolique Hôpital Pitié Salpêtrière 47/83 Bd de l'Hôpital 75013 Paris	Dr Lamari Foudil Tel : 01 42 16 21 90 foudil.lamari@psl.aphp.fr	Feuille de renseignement à demander au laboratoire	Sang total ACD sol A (Acide Citrique Dextrose). Température ambiante. Délai<48h	Envoi par coursier depuis Paris + RP Envoi par Chronopost depuis Province Envoi par DHL ou FED EX depuis l'Etranger
		Institut de biochimie et biologie moléculaire UAM de glycopathologie Centre de Biologie et Pathologie Boulevard du professeur jules leclercq CS70001-59037 Lille Cedex	Dr Klein André Tel : 03 20 44 49 55 Fax : 03 20 44 49 57 a-klein@chru-lille.fr	A noter sur papier libre	5 mL EDTA violet acheminé à température ambiante	
	Mutation du gène HEXA	Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr		http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/	
		Secteur des Enzymopathies UM-BEP-DBTP-IBP CHU de Grenoble-Alpes CS 10217 38043 Grenoble Cedex 9	Dr Vergnaud Sabrina Tel : 04 76 76 54 83 ou 04 76 76 59 05 Fax : 04 76 76 56 08 svergnaud@chu-grenoble.fr		http://biologie.chu-grenoble.fr/	
		Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr		https://nck.manuelprelevement.fr/	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
	Test à la pyriméthamine	Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr		https://nck.manuelprelevement.fr/	



Gangliosidose GM2 (2/3)

Gangliosidose à GM2 variant O Maladie de Sandhoff	Enzyme déficiente : Hexosaminidases A et B β-N-acetylglucosaminidase B	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chr-rouen.fr	https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx		
		Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr	https://nck.manuelprelevement.fr/		
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home		
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr	http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/		
		Laboratoire de Biochimie métabolique Hôpital Pitié Salpêtrière 47/83 Bd de l'Hôpital 75013 Paris	Dr Lamari Foudil Tel : 01 42 16 21 90 foudil.lamari@psl.aphp.fr	Feuille de renseignement à demander au laboratoire	Sang total sur tube sec sans gel Stable 24H à TA. Sinon centrifugé et sérum envoyé congelé dans la carboglace	Envoi par coursier depuis Paris + RP Envoi par Chronopost depuis Province Envoi par DHL ou FED EX depuis l'Etranger
		Laboratoire de Bioch Bio Mol Nutrition et Métabolisme CHU Nancy Allée du Morvan 54511 Vandoeuvre les Nancy	Pr Guéant Jean-Louis Pr Guéant-Rodriguez Rosa-Maria Dr Jeannesson-Thivisol Elise Tel : 03 83 15 34 55 Fax : 03 83 15 37 85 rm.rodriguez@chu-nancy.fr	http://chu-nancy.manuelprelevement.fr		
		Institut de biochimie et biologie moléculaire UAM de glycopathologie Centre de Biologie et Pathologie Boulevard du professeur jules leclercq CS70001-59037 Lille Cedex	Dr Klein André Tel : 03 20 44 49 55 Fax : 03 20 44 49 57 a-klein@chru-lille.fr	A noter sur papier libre	5 mL EDTA violet acheminé à température ambiante	
		Secteur des Enzymopathies UM-BEP-DBTP-IBP CHU de Grenoble-Alpes CS 10217 38043 Grenoble Cedex 9	Dr Vergnaud Sabrina Tel : 04 76 76 54 83 ou 04 76 76 59 05 Fax : 04 76 76 56 08 svergnaud@chu-grenoble.fr	http://biologie.chu-grenoble.fr/		
		Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr	https://nck.manuelprelevement.fr/		
		Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chr-rouen.fr	https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx		
	Mutation du gène HEXB	Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home		



Gangliosidose GM2 (3/3)

Gangliosidose à GM2 par déficit en activateur	Mutation du gène GM2A	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chr-rouen.fr	https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home



Glycogénose (1/2)

Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Glycogénose de type II (Maladie de Pompe)	Enzyme déficiente : Maltase acide α glucosidase acide	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chu-rouen.fr	https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx		
		Service de Biochimie Hormonologie Hôpital Robert Debré Serurier 75019 Paris	48 Bd Dr Benoist JF Tel : 01 40 03 40 42 : 01 40 02 47 90 jean-francois.benoist@aphp.fr	Fax	Renseignements cliniques	Sang total sur buvard T° ambiante
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr		https://nck.manuelprelevement.fr/	
		Laboratoire de Bioch Bio Mol Nutrition et Métabolisme CHU Nancy du Morvan Vandoeuvre les Nancy	Allée 54511 Pr Guéant Jean-Louis Guéant-Rodriguez Rosa-Maria Dr Jeannesson-Thivisol Elise Tel : 03 83 15 34 55 Fax : 03 83 15 37 85 rm.rodriquez@chu-nancy.fr	Pr	http://chu-nancy.manuelprelevement.fr	
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr		http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Pettazzoni Magali Tel : 04 72 12 96 42 Fax : 04 72 12 97 20 magali.pettazzoni@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Pettazzoni Magali Tel : 04 72 12 96 42 Fax : 04 72 12 97 20 magali.pettazzoni@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Pettazzoni Magali Tel : 04 72 12 96 42 Fax : 04 72 12 97 20 magali.pettazzoni@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
		Secteur des Enzymopathies UM-BEP-DBTP-IBP CHU de Grenoble-Alpes CS 10217 38043 Grenoble Cedex 9	Dr Vergnaud Sabrina Tel : 04 76 76 54 83 ou 04 76 76 59 05 Fax : 04 76 76 56 08 svergnaud@chu-grenoble.fr		http://biologie.chu-grenoble.fr/	



Glycogénose (2/2)

Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Glycogénose de type II (Maladie de Pompe)	Mutation du gène GAA	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeia Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeia.Bekri@chu-rouen.fr	https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx		
		Service de Biochimie Hormonologie Hôpital Robert Debré 48 Bd Serurier 75935 Paris cedex	Dr Benoist Jean-François : 01 40 03 40 42 01 40 03 47 90 francois.benoist@rdb.aphp.fr	Tel : Fax : jean-	Joindre un consentement éclairé du patient Renseignements cliniques et/ou familiaux indispensables	Sang Total EDTA (violet) 5 ml
		Laboratoire de Biochimie, Métabolisme et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr	https://nck.manuelprelevement.fr/		
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home		
	Glc4 urinaire	Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr	http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/		
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Pettazzoni Magali Tel : 04 72 12 96 42 Fax : 04 72 12 97 20 magali.pettazzoni@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home		
	Statut CRIM (Western blot)	Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home		



Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Leucodystrophie métachromatique	Enzyme déficiente : Arylsulfatase A	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeia Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeia.Bekri@chr-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
		Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr		https://nck.manuelprelevement.fr/	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
		Laboratoire de Biologie et Recherche Pédiatriques 45 rue Cognacq Jay 51092 Reims Cedex	Dr Garnotel Roselyne Tel : 03 26 78 79 55 Fax : 03 26 78 84 56 rgarnotel@chu-reims.fr	Courrier avec renseignements cliniques	2 x 5 mL sang total sur EDTA (bouchon violet) pour les adultes 1 x 5 mL sang total sur EDTA (bouchon violet) pour les enfants	Chronopost 24 h Température ambiante
		Laboratoire de Bioch Bio Mol Nutrition et Métabolisme CHU Nancy Allée du Morvan 54511 Vandoeuvre les Nancy	Pr Guéant Jean-Louis Pr Guéant-Rodriguez Rosa-Maria Dr Jeannesson-Thivisol Elise Tel : 03 83 15 34 55 Fax : 03 83 15 37 85 rm.rodriquez@chu-nancy.fr		http://chu-nancy.manuelprelevement.fr	
		Laboratoire de Biochimie métabolique Hôpital Pitié Salpêtrière 47/83 Bd de l'Hôpital 75013 Paris	Dr Lamari Foudil Tel : 01 42 16 21 90 foudil.lamari@psl.aphp.fr	Feuille de renseignement à demander au laboratoire	Sang total ACD sol A (Acide Citrique Dextrose). Température ambiante. Délai<48h	Envoi par coursier depuis Paris + RP Envoi par Chronopost depuis Province Envoi par DHL ou FED EX depuis l'Etranger
		Institut de biochimie et biologie moléculaire UAM de glycopathologie Centre de Biologie et Pathologie Boulevard du professeur Jules Leclercq CS70001-59037 Lille Cedex	Dr Klein André Tel : 03 20 44 49 55 Fax : 03 20 44 49 57 a-klein@chru-lille.fr	A noter sur papier libre	5 mL EDTA violet acheminé à température ambiante	
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr	http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/		
		Secteur des Enzymopathies UM-BEP-DBTP-IBP CHU de Grenoble-Alpes CS 10217 38043 Grenoble Cedex 9	Dr Vergnaud Sabrina Tel : 04 76 76 54 83 ou 04 76 76 59 05 Fax : 04 76 76 56 08 svergnaud@chu-grenoble.fr		http://biologie.chu-grenoble.fr/	



Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Leucodystrophie métachromatique	Mutation du gène ARSA	Laboratoire de Biochimie, Métabolisme et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr		https://nck.manuelprelevement.fr/	
		Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeiya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeiya.Bekri@chr-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
		Laboratoire de Bioch Bio Mol Nutrition et Métabolisme CHU Nancy Allée du Morvan 54511 Vandoeuvre les Nancy	Pr Guéant Jean-Louis Pr Guéant-Rodriguez Rosa-Maria Pr Namour Bernard Tel : 03 83 15 34 55 Fax : 03 83 15 37 85 rm.rodriguez@chu-nancy.fr		http://chu-nancy.manuelprelevement.fr	
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr		http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/	
	Mutation du gène PSAP (déficit en saposine B)	Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr		http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/	
	Sulfatides urinaires	Laboratoire de Biochimie métabolique Hôpital Pitié Salpêtrière 47/83 Bd de l'Hôpital 75013 Paris	Dr Lamari Foudil Tel : 01 42 16 21 90 foudil.lamari@psl.aphp.fr	Feuille de renseignement à demander au laboratoire	10 ml d'urines du matin, envoyé congelé.	Envoi par coursier depuis Paris + RP Envoi par Chronopost depuis Province Envoi par DHL ou FED EX depuis l'Etranger
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr		http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Pettazzoni Magali Tel : 04 72 12 96 42 Fax : 04 72 12 97 20 magali.pettazzoni@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	



Maladie d'Austin

Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Maladie d'Austin Déficit multiple en sulfatases	Enzyme déficiente : sulfatases	Laboratoire de Biochimie, Métabolisme et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr		https://nck.manuelprelevement.fr/	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
		Laboratoire de Bioch Bio Mol Nutrition et Métabolisme CHU Nancy Allée du Morvan 54511 Vandoeuvre les Nancy	Pr Guéant Jean-Louis Pr Guéant-Rodriguez Rosa-Maria Dr Jeannesson-Thivisol Elise Tel : 03 83 15 34 55 Fax : 03 83 15 37 85 rm.rodriguez@chu-nancy.fr		http://chu-nancy.manuelprelevement.fr	
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr		http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/	
		Secteur des Enzymopathies UM-BEP-DBTP-IBP CHU de Grenoble-Alpes CS 10217 38043 Grenoble Cedex 9	Dr Vergnaud Sabrina Tel : 04 76 76 54 83 ou 04 76 76 59 05 Fax : 04 76 76 56 08 svernaud@chu-grenoble.fr		http://biologie.chu-grenoble.fr/	
	Mutation du gène SUMF1	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeia Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeia.Bekri@chu-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr		http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/	



Maladie de Danon

Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Maladie de Danon	LAMP-2 (Etude par Western-Blot)	Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr	http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/		
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr	http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/		
		Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeiya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeiya.Bekri@chu-rouen.fr	https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx		
	Mutation du gène LAMP2	Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héritaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home		
		UF de cardiogénétique et myogénétique moléculaire et cellulaire Centre de génétique moléculaire et chromosomique CHU Paris-GH La Pitié Salpêtrière-Charles Foix - Hôpital Pitié-Salpêtrière 47-83 boulevard de l'Hôpital 75013 PARIS	Dr Richard Pascale Tel : 01 42 17 76 47/76 Fax : 01 42 17 76 18 pascale.richard@psl.aphp.fr			



Maladie de Fabry (1/2)

Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Maladie de Fabry	Enzyme déficiente : α -galactosidase A	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chu-rouen.fr	https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx		
		Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr	https://nck.manuelprelevement.fr/		
		Laboratoire de biochimie CHU de Nice - Hôpital Pasteur 30 Avenue de la Voie Romaine BP 69 06002 NICE CEDEX 1	Dr Chinetti Giulia Port : 06 38 52 03 57 Tel : 04 92 03 81 63 Fax : 04 92 03 81 68 chinetti.g@chu-nice.fr			
		Laboratoire de Biologie et Recherche Pédiatriques 45 rue Cognacq Jay 51092 Reims Cedex	Dr Garnotel Roselyne Tel : 03 26 78 79 55 Fax : 03 26 78 84 56 rgarnotel@chu-reims.fr	Courrier avec renseignements cliniques	2 x 5 mL sang total sur EDTA (bouchon violet) pour les adultes x 5 ml sang total sur EDTA (bouchon violet) pour les enfants	1 Chronopost 24 h Température ambiante
		Laboratoire de Bioch Bio Mol Nutrition et Métabolisme CHU Nancy Allée du Morvan 54511 Vandoeuvre les Nancy	Pr Guéant Jean-Louis Pr Guéant-Rodriguez Rosa-Maria Dr Jeannesson-Thivisol Elise Tel : 03 83 15 34 55 Fax : 03 83 15 37 85 rm.rodriguez@chu-nancy.fr	http://chu-nancy.manuelprelevement.fr		
		Laboratoire de Biochimie métabolique Hôpital Pitié Salpêtrière 47/83 Bd de l'Hôpital 75013 Paris	Dr Lamari Foudil Tel : 01 42 16 21 90 foudil.lamari@psl.aphp.fr	Feuille de renseignement à demander au laboratoire	Sang total ACD sol A (Acide Citrique Dextrose). Température ambiante. Délai<48h	Envoi par coursier depuis Paris + RP Envoi par Chronopost depuis Province Envoi par DHL ou FED EX depuis l'Etranger
		Laboratoire de Biochimie Pavillon Grossiord Hôpital Raymond Poincaré 104, Bd Raymond Poincaré 92380 Garches Institut de biochimie et biologie moléculaire UAM de glycopathologie Centre de Biologie et Pathologie Boulevard du professeur Jules Leclercq CS70001-59037 Lille Cedex	Dr Firas Jabbour Tel : 01 47 10 79 28	http://www.ch-bretagne-atlantique.fr/lbm/formulaires_de_prescription/APHP/Fabry_depistage_POINCARE.pdf		
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr	A noter sur papier libre	5 mL EDTA violet acheminé à température ambiante	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Pettazzoni Magali Tel : 04 72 12 96 42 Fax : 04 72 12 97 20 magali.pettazzoni@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home		
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Pettazzoni Magali Tel : 04 72 12 96 42 Fax : 04 72 12 97 20 magali.pettazzoni@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home		
		Secteur des Enzymopathies UM-BEP-DBTP-IBP CHU de Grenoble-Alpes CS 10217 38043 Grenoble Cedex 9	Dr Vergnaud Sabrina Tel : 04 76 76 54 83 ou 04 76 76 59 05 Fax : 04 76 76 56 08 svergnaud@chu-grenoble.fr	http://biologie.chu-grenoble.fr/		



Maladie de Fabry (2/2)

Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Maladie de Fabry	Mutation du gène GLA	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chu-rouen.fr	https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx		
		Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr	https://nck.manuelprelevement.fr/		
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home		
		Institut de biochimie et biologie moléculaire UAM de glycopathologie Centre de Biologie et Pathologie Boulevard du professeur jules leclercq CS70001-59037 Lille Cedex	Dr Klein André /Pr Broly Frank Tel : 03 20 44 49 55 Fax : 03 20 44 49 57 a-klein@chru-lille.fr	Joindre un consentement éclairé du patient Renseignements cliniques et/ou familiaux indispensables	5 mL EDTA violet	
		Laboratoire de Génétique Hôpital Maison Blanche 45 rue Cognacq Jay 51092 Reims Cedex	Dr Lèbre Anne-Sophie Tel : 03 26 78 79 55 Fax : 03 26 78 84 56	Courrier avec renseignements cliniques	2 x 5 mL sang total sur EDTA (bouchon violet) pour les adultes 1 x 5 ml sang total sur EDTA (bouchon violet) pour les enfants	Chronopost 24 h Température ambiante
		Laboratoire de génétique moléculaire Plateau Technique de Biologie Moléculaire (PTBM) - Tripode 1er étage CHU de Bordeaux-GH Pellegrin Place Amélie Raba-Léon 33076 BORDEAUX CEDEX	Dr Rooryck-Thambo Caroline Tel : 05 56 79 59 81 Fax : 05 56 79 56 48	Consentement indispensable signé par le patient ou ses parents (enfant mineur). Prescription génétique avec fiche clinique remplie	Sang total sur EDTA (violet) 5-10 ml Envoi à température ambiante en courrier rapide en début de semaine	
		Département de génétique CHU Paris IdF Ouest - HEGP Hôpital Européen Georges Pompidou 20 rue Leblanc 75015 PARIS	Dr Albuissou Juliette Tel : 01 56 09 38 81 Fax : 01 56 09 38 84	http://www.hegp.fr/webbio/images/webbioplus/LBM/GENE-DOC-020.pdf		
		Laboratoire de Biologie et Recherche Pédiatriques 45 rue Cognacq Jay 51092 Reims Cedex	Dr Garnotel Roselyne Tel : 03 26 78 79 55 Fax : 03 26 78 84 56 rgarnotel@chu-reims.fr	Courrier avec renseignements cliniques	Miction urinaire complète du matin	Chronopost 24 h Température ambiante
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Pettazzoni Magali Tel : 04 72 12 96 42 Fax : 04 72 12 97 20 magali.pettazzoni@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home		
		Laboratoire de Biochimie métabolique Hôpital Pitié Salpêtrière 47/83 Bd de l'Hôpital 75013 Paris	Dr Lamari Foudil Tel : 01 42 16 21 90 foudil.lamari@psl.aphp.fr	Feuille de renseignement à demander au laboratoire	Plasma sur EDTA (bouchon violet) Centrifuger Décanner le plasma Congeler	Envoi par coursier depuis Paris + RP Envoi par Chronopost depuis Province Envoi par DHL ou FED EX depuis l'Etranger



Maladie de Farber

Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Maladie de Farber	Dosage de la céramide acide	Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr			http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr			http://biobook.chu-lyon.fr/Home
	Mutation du gène ASAH1	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeiya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeiya.Bekri@chu-rouen.fr			https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr			http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/



Maladie de Gaucher (1/3)

Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Maladie de Gaucher	Enzyme déficiente : Glucocérébrosidase	Unité de Dépistage et de suivi des MH du Métabolisme CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chu-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
		Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chu-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
		Service d'Hématologie Biologique / Secteur de cultures CHU Estaing 1 place Raymond et Lucie Aubrac 63003 Clermont Ferrand Cedex 1	Pr Berger Marc Tel : 04 73 75 03 68 Fax : 04 73 75 06 83 mberger@chu-clermontferrand.fr		https://chu-clermontferrand.manuelprelevement.fr/DetailNew.aspx?id=A13696	
		Laboratoire de Biochimie, Métabolisme et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr		https://nck.manuelprelevement.fr/	
		Laboratoire de Biochimie Pavillon Grossiord Hôpital Raymond Poincaré 104, Bd Raymond Poincaré 92380 Garches	Dr Firas Jabbour 10 79 28 Tel : 01 47			
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
		Laboratoire des Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie Est Groupement Hospitalier Est 59 Boulevard Pinel 69677 BRON Cedex	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
		Laboratoire de Biologie et Recherche Pédiatriques 45 rue Cognacq Jay 51092 Reims Cedex	Dr Garnotel Roselyne Tel : 03 26 78 79 55 Fax : 03 26 78 84 56 rgarnotel@chu-reims.fr	Courrier avec renseignements cliniques	2 x 5 mL sang total sur EDTA (bouchon violet) pour les adultes 1 x 5 mL sang total sur EDTA (bouchon violet) pour les enfants	Chronopost 24 h Température ambiante
		Laboratoire de Bioch Bio Mol Nutrition et Métabolisme CHU Nancy Allée du Morvan 54511 Vandoeuvre les Nancy	Pr Guéant Jean-Louis Pr Guéant-Rodriguez Rosa-Maria Dr Jeannesson-Thivisol Elise Tel : 03 83 15 34 55 Fax : 03 83 15 37 85 rm.rodriguez@chu-nancy.fr		http://chu-nancy.manuelprelevement.fr	
		Laboratoire de Biochimie métabolique Hôpital Pitié Salpêtrière 47/83 Bd de l'Hôpital 75013 Paris	Dr Lamari Foudil Tel : 01 42 16 21 90 foudil.lamari@psl.aphp.fr	Feuille de renseignement à demander au laboratoire	Sang total ACD sol A (Acide Citrique Dextrose). Température ambiante. Délai<24h	Envoi par coursier depuis Paris + RP Envoi par Chronopost depuis Province Envoi par DHL ou FED EX depuis l'Etranger
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr		http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Pettazzoni Magali Tel : 04 72 12 96 42 Fax : 04 72 12 97 20 magali.pettazzoni@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	



Maladie de Gaucher (2/3)

Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Maladie de Gaucher	Enzyme déficiente : Glucocérébrosidase	Secteur des Enzymopathies UM-BEP-DBTP-IBP CHU de Grenoble-Alpes CS 10217 38043 Grenoble Cedex 9	Dr Vergnaud Sabrina Tel : 04 76 76 54 83 ou 04 76 76 59 05 Fax : 04 76 76 56 08 svernaud@chu-grenoble.fr		http://biologie.chu-grenoble.fr/	
		Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chu-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
	Mutation du gène GBA	Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr		https://nck.manuelprelevement.fr/	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
	Mutation du gène PSAP (déficit en saposine C)	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chu-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
	Chitotriosidase	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chu-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
		Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr		https://nck.manuelprelevement.fr/	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
		Laboratoire de Bioch Bio Mol Nutrition et Métabolisme CHU Nancy Allée du Morvan 54511 Vandoeuvre les Nancy	Pr Guéant Jean-Louis Pr Guéant-Rodriguez Rosa-Maria Dr Jeannesson-Thivisol Elise Tel : 03 83 15 34 55 Fax : 03 83 15 37 85 rm.rodriguez@chu-nancy.fr		http://chu-nancy.manuelprelevement.fr	



Maladie de Gaucher (3/3)

Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Maladie de Gaucher	Chitotriosidase	Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr		http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/	
		Secteur des Enzymopathies UM-BEP-DBTP-IBP CHU de Grenoble-Alpes CS 10217 38043 Grenoble Cedex 9	Dr Vergnaud Sabrina Tel : 04 76 76 54 83 ou 04 76 76 59 05 Fax : 04 76 76 56 08 svernaud@chu-grenoble.fr		http://biologie.chu-grenoble.fr/	
	Polymorphisme commun du gène Chit1 (c.1049_1072dup)	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeia Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeia.Bekri@chu-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
		Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr		https://nck.manuelprelevement.fr/	
	CCL18	Service d'Hématologie Biologique / Secteur de cultures CHU Estaing 1 place Raymond et Lucie Aubrac 63003 Clermont Ferrand Cedex 1	Pr Berger Marc Tel : 04 73 75 03 68 Fax : 04 73 75 06 83 mberger@chu-clermontferrand.fr		https://chu-clermontferrand.manuelprelevement.fr/DetailNew.aspx?id=A13696	
	Lysoglucosylcéramide	Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Pettazzoni Magali Tel : 04 72 12 96 42 Fax : 04 72 12 97 20 magali.pettazzoni@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	



Maladie de Krabbe

Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Maladie de Krabbe	Enzyme déficiente : Galactocérébrosidase	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chu-rouen.fr	https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx		
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Pettazzoni Magali Tel : 04 72 12 96 42 Fax : 04 72 12 97 20 magali.pettazzoni@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home		
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Pettazzoni Magali Tel : 04 72 12 96 42 Fax : 04 72 12 97 20 magali.pettazzoni@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home		
		Secteur des Enzymopathies UM-BEP-DBTP-IBP CHU de Grenoble-Alpes CS 10217 38043 Grenoble Cedex 9	Dr Vergnaud Sabrina Tel : 04 76 76 54 83 ou 04 76 76 59 05 Fax : 04 76 76 56 08 svergnaud@chu-grenoble.fr	http://biologie.chu-grenoble.fr/		
		Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chu-rouen.fr	https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx		
	Mutation du gène GALC	Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home		
	Mutation du gène PSAP (déficit en saposine A)	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chu-rouen.fr	https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx		
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home		
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr	http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/		
	Lyso-hexosylcéramide	Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Pettazzoni Magali Tel : 04 72 12 96 42 Fax : 04 72 12 97 20 magali.pettazzoni@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home		



Niemann Pick A-B

Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Maladie de Niemann Pick A et B	Enzyme déficiente : Sphingomyélinase acide	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chu-rouen.fr	https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx		
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home		
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr	http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/		
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Pettazzoni Magali Tel : 04 72 12 96 42 Fax : 04 72 12 97 20 magali.pettazzoni@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home		
		Secteur des Enzymopathies UM-BEP-DBTP-IBP CHU de Grenoble-Alpes CS 10217 38043 Grenoble Cedex 9	Dr Vergnaud Sabrina Tel : 04 76 76 54 83 ou 04 76 76 59 05 Fax : 04 76 76 56 08 svergnaud@chu-grenoble.fr	http://biologie.chu-grenoble.fr/		
	Mutation du gène SMPD1	Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home		
		Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chu-rouen.fr	https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx		
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr	http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/		
	Etude de la dégradation de la sphingomyéline	Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr	http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/		
	Lyso-sphingomyéline et lysosphingomyéline 509	Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Pettazzoni Magali Tel : 04 72 12 96 42 Fax : 04 72 12 97 20 magali.pettazzoni@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home		
		Laboratoire de Biochimie métabolique Hôpital Pitié Salpêtrière 47/83 Bd de l'Hôpital 75013 Paris	Dr Lamari Foudil Tel : 01 42 16 21 90 foudil.lamari@psl.aphp.fr	Feuille de renseignement à demander au laboratoire	Sang total EDTA. Température ambiante. Délai<24h. Plasma Congelé si délai supérieur à 24H	Envoi par coursier depuis Paris + RP Envoi par Chronopost depuis Province Envoi par DHL ou FED EX depuis l'Etranger



Niemann Pick C

Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Maladie de Niemann Pick C (Cf Démarche diagnostique : http://www.cetl.net Onglet neurolipidoses, documents).	Oxystérols	Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Pagan Cécile Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 cecile.pagan@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr	
		Laboratoire de Biochimie métabolique Hôpital Pitié Salpêtrière 47/83 Bd de l'Hôpital 75013 Paris	Dr Lamari Foudil Tel : 01 42 16 21 90 foudil.lamari@psl.aphp.fr	Feuille de renseignement à demander au laboratoire	Sang total EDTA (violet) 5ml. Décanter et envoyer le plasma congelé en carboglace en 24h.	Envoi par coursier depuis Paris + RP Envoi par Chronopost depuis Province Envoi par DHL ou FED EX depuis l'Etranger
	Lyso-sphingomyéline et lysosphingomyéline 509	Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Pettazzoni Magali Tel : 04 72 12 96 42 Fax : 04 72 12 97 20 magali.pettazzoni@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr	
		Laboratoire de Biochimie métabolique Hôpital Pitié Salpêtrière 47/83 Bd de l'Hôpital 75013 Paris	Dr Lamari Foudil Tel : 01 42 16 21 90 foudil.lamari@psl.aphp.fr	Feuille de renseignement à demander au laboratoire	Sang total EDTA. Température ambiante. Délai<24h. Plasma Congelé si délai supérieur à 24H	Envoi par coursier depuis Paris + RP Envoi par Chronopost depuis Province Envoi par DHL ou FED EX depuis l'Etranger
	Test de coloration à la filipine	Service de Biochimie et biologie moléculaire UF Neurogénétique Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Latour Philippe Tel : 04 72 12 95 01 Fax : 04 72 12 97 20 philippe.latour@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr	
	Mutation des gènes NPC1 et NPC2 (séquençage, MLPA)	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chu-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Latour Philippe Dr Pagan Cécile Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 philippe.latour@chu-lyon.fr cecile.pagan@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr	



Maladie de Schindler

Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Maladie de Schindler (enfant) Maladie de Kanzaki (adulte)	Enzyme déficiente : α galactosidase B α -N-acetylgalactosaminidase	Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr		https://nck.manuelprelevement.fr/	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr		http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/	
		Secteur des Enzymopathies UM-BEP-DBTP-IBP CHU de Grenoble-Alpes CS 10217 38043 Grenoble Cedex 9	Dr Vergnaud Sabrina Tel : 04 76 76 54 83 ou 04 76 76 59 05 Fax : 04 76 76 56 08 svergnaud@chu-grenoble.fr		http://biologie.chu-grenoble.fr/	
	Mutation du gène NAGA	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeiya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeiya.Bekri@chu-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	



Maladie de Salla

Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi	
Maladie de surcharge en acide sialique libre Maladie de Salla	Acide sialique	Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Allel Chabli : 01 44 38 15 17 44 49 51 30 allel.chabli@aphp.fr	Tel Fax : 01	Fiche de renseignement cliniques	Urines 5 à 10 ML Congelé en carboglace	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home			
		Centre de Biologie et Pathologie Institut de biochimie et de biologie moleculaire U.F. de Glycopathologie Boulevard du Professeur Jules Leclercq F-59037 LILLE	Dr Klein André Tel : 03 20 44 49 55 Fax : 03 20 44 49 57 a-klein@chru-lille.fr		Urines : 1 mL		
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Pettazzoni Magali Tel : 04 72 12 96 42 Fax : 04 72 12 97 20 magali.pettazzoni@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home			
	Mutation du gène SLC17A5	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chu-rouen.fr	https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx			
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home			



Maladie de Wolman

Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Maladie de Wolman Maladie de surcharge en esters du cholestérol	Enzyme déficiente : Lipase acide lysosomale	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chu-rouen.fr	https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx		
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home		
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr	http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/		
	Mutation du gène LIPA	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chu-rouen.fr	https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx		
		Unité de Médecine Moléculaire des Maladies Métaboliques (U4M) - UF Génopathies (EUGTFR7708) - Centre de Biologie Pathologie Génétique Boulevard Jules Leclercq CHRU de Lille CS70001 - 59037 LILLE cedex	Dr Benlian Pascale Tel: 03 20 44 48 01 Fax: 03 20 44 49 57 pascale.benlian@chru-lille.fr	Compléter la fiche de PRESCRIPTION "Déficit en Lipase Acide Lysosomiale (LIPA)" et Formulaire de CONSENTEMENT pour examen des caractéristiques génétiques. Fiches sur demande à : u4m@chru-lille.fr	Sang Veineux ADULTES et ENFANTS ≥2 ans: x 7 ml sur EDTA (5 ml enfant) + 1 tube SEC de 7 ml (5 ml enfant) + 1 Carte Activité LAL* ENFANTS < 2 ans: 1 tube de 2 ml sur EDTA + 1 tube SEC de 2 ml + 1 Carte Activité LAL* *Carte et Protocole détaillé sur demande: u4m@chru-lille.fr	(++) Ne pas prélever un vendredi ou une 2 ^e veille de férié. Acheminer sous 24h par Transporteur Rapide à: U4M - Institut de Biochimie et Biologie Moléculaire - Centre de Biologie Pathologie Génétique (BIOPAGE) - Rue Paul Nayrac (Réception Analyses Extérieures) - CHRU de Lille - 59037 - LILLE cedex
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home		
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr	http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/		



Mucopolipidoses

Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi	
Mucopolipidose II (forme sévère) et III (forme modérée)	Enzyme déficiente : Plurienzymatique	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chu-rouen.fr	https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx			
		Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr	https://nck.manuelprelevement.fr/			
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Hérititaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home			
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr	http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/			
		Laboratoire de Bioch Bio Mol Nutrition et Métabolisme CHU Nancy Allée du Morvan 54511 Vandoeuvre les Nancy	Pr Guéant Jean-Louis Pr Guéant-Rodriguez Rosa-Maria Dr Jeannesson-Thivisol Elise Tel : 03 83 15 34 55 Fax : 03 83 15 37 85 rm.rodriguez@chu-nancy.fr	http://chu-nancy.manuelprelevement.fr			
	Mutation des gènes GNPTAB et GNPTG	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chu-rouen.fr	https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx			
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Hérititaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home			
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr	http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/			
	Mucopolipidose de type IV	Mutation du gène MCOLN1	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chu-rouen.fr	https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx		
			Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr	https://nck.manuelprelevement.fr/		
Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Hérititaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX			Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home			



Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Mucopolysaccharidose I Maladie de Hurler (forme précoce) Maladie de Scheie (forme tardive)	Enzyme déficiente : α-L-iduronidase	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeiya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeiya.Bekri@chr-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
		Laboratoire de Biochimie, Métabolisme et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr		https://nck.manuelprelevement.fr/	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
		Laboratoire de Bioch Bio Mol Nutrition et Métabolisme CHU Nancy Allée du Morvan 54511 Vandoeuvre les Nancy	Pr Guéant Jean-Louis Pr Guéant-Rodriguez Rosa-Maria Dr Jeannesson-Thivisol Elise Tel : 03 83 15 34 55 Fax : 03 83 15 37 85 rm.rodriguez@chu-nancy.fr		http://chu-nancy.manuelprelevement.fr	
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr		http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/	
		Secteur des Enzymopathies UM-BEP-DBTP-IBP CHU de Grenoble-Alpes CS 10217 38043 Grenoble Cedex 9	Dr Vergnaud Sabrina Tel : 04 76 76 54 83 ou 04 76 76 59 05 Fax : 04 76 76 56 08 svergnaud@chu-grenoble.fr		http://biologie.chu-grenoble.fr/	
	Mutation du gène IDUA	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeiya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeiya.Bekri@chr-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
		Service de Biochimie et biologie moléculaire Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	



MPS (2/9)

Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Mucopolysaccharidose II (Maladie de Hunter)	Enzyme déficiente : Iduronate sulfatase	Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr		https://nck.manuelprelevement.fr/	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr		http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/	
		Secteur des Enzymopathies UM-BEP-DBTP-IBP CHU de Grenoble-Alpes CS 10217 38043 Grenoble Cedex 9	Dr Vergnaud Sabrina Tel : 04 76 76 54 83 ou 04 76 76 59 05 Fax : 04 76 76 56 08 svergnaud@chu-grenoble.fr		http://biologie.chu-grenoble.fr/	
	Mutation du gène IDS	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeiya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeiya.Bekri@chr-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
		Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr		https://nck.manuelprelevement.fr/	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	



Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Mucopolysaccharidose III A (Maladie de Sanfilippo A)	Enzyme déficiente : héparane sulfamidase	Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr		http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
		Laboratoire de Bioch Bio Mol Nutrition et Métabolisme CHU Nancy Allée du Morvan 54511 Vandoeuvre les Nancy	Pr Guéant Jean-Louis Pr Guéant-Rodriguez Rosa-Maria Dr Jeannnesson-Thivisol Elise Tel : 03 83 15 34 55 Fax : 03 83 15 37 85 rm.rodriquez@chu-nancy.fr		http://chu-nancy.manuelprelevement.fr	
		Secteur des Enzymopathies UM-BEP-DBTP-IBP CHU de Grenoble-Alpes CS 10217 38043 Grenoble Cedex 9	Dr Vergnaud Sabrina Tel : 04 76 76 54 83 ou 04 76 76 59 05 Fax : 04 76 76 56 08 svergnaud@chu-grenoble.fr		http://biologie.chu-grenoble.fr/	
	Mutation du gène SGSH	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeiya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeiya.Bekri@chr-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
		Service de Biochimie et biologie moléculaire Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	

Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Mucopolysaccharidose III B (Maladie de Sanfilippo IIIB)			Enzyme déficiente : α -Nacétylglucosaminidase	Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr	https://nck.manuelprelevement.fr/
				Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home
				Laboratoire de Bioch Bio Mol Nutrition et Métabolisme CHU Nancy Allée du Morvan 54511 Vandoeuvre les Nancy	Pr Guéant Jean-Louis Pr Guéant-Rodriguez Rosa-Maria Dr Jeannesson-Thivisol Elise Tel : 03 83 15 34 55 Fax : 03 83 15 37 85 rm.rodriguez@chu-nancy.fr	http://chu-nancy.manuelprelevement.fr
				Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr	http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/
				Secteur des Enzymopathies UM-BEP-DBTP-IBP CHU de Grenoble-Alpes CS 10217 38043 Grenoble Cedex 9	Dr Vergnaud Sabrina Tel : 04 76 76 54 83 ou 04 76 76 59 05 Fax : 04 76 76 56 08 svergnaud@chu-grenoble.fr	http://biologie.chu-grenoble.fr/
			Mutation du gène NAGLU	Service de Biochimie et biologie moléculaire Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home
				Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeiya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeiya.Bekri@chr-rouen.fr	https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx



Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Mucopolysaccharidose III C (Maladie de San Filippo C)	Enzyme déficiente : Acétyl-CoA glucosaminide transférase	Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9 Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr		http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/	
		Secteur des Enzymopathies UM-BEP-DBTP-IBP CHU de Grenoble-Alpes CS 10217 38043 Grenoble Cedex 9	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
	Mutation du gène HGSNAT	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Vergnaud Sabrina Tel : 04 76 76 54 83 ou 04 76 76 59 05 Fax : 04 76 76 56 08 svergnaud@chu-grenoble.fr		http://biologie.chu-grenoble.fr/	
		Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Pr Bekri Soumeiya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeiya.Bekri@chr-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
Mucopolysaccharidose III D (San Filippo D)	Enzyme déficiente : α-N-acetylglucosamine-6-sulfate	Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
		Secteur des Enzymopathies UM-BEP-DBTP-IBP CHU de Grenoble-Alpes CS 10217 38043 Grenoble Cedex 9	Dr Vergnaud Sabrina Tel : 04 76 76 54 83 ou 04 76 76 59 05 Fax : 04 76 76 56 08 svergnaud@chu-grenoble.fr		http://biologie.chu-grenoble.fr/	
	Mutation du gène GNS	Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr		http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/	
		Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Pr Bekri Soumeiya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeiya.Bekri@chr-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	



Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Mucopolysaccharidose IVA (Morquio IVA)	Enzyme déficiente : Galactose 6 sulfatase	Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr		https://nck.manuelprelevement.fr/	
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr		http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
		Secteur des Enzymopathies UM-BEP-DBTP-IBP CHU de Grenoble-Alpes CS 10217 38043 Grenoble Cedex 9	Dr Vergnaud Sabrina Tel : 04 76 76 54 83 ou 04 76 76 59 05 Fax : 04 76 76 56 08 svergnaud@chu-grenoble.fr		http://biologie.chu-grenoble.fr/	
	Mutation du gène GALNS	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeiya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeiya.Bekri@chr-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	



Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Mucopolysaccharidose IVB (Morquio B)	Enzyme déficiente : β-Galactosidase	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chr-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
		Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr		https://nck.manuelprelevement.fr/	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
		Laboratoire de Bioch Bio Mol Nutrition et Métabolisme CHU Nancy Allée du Morvan 54511 Vandoeuvre les Nancy	Pr Guéant Jean-Louis Pr Guéant-Rodriguez Rosa-Maria Dr Jeannesson-Thivisol Elise Tel : 03 83 15 34 55 Fax : 03 83 15 37 85 rm.rodriquez@chu-nancy.fr		http://chu-nancy.manuelprelevement.fr	
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr		http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/	
		Secteur des Enzymopathies UM-BEP-DBTP-IBP CHU de Grenoble-Alpes CS 10217 38043 Grenoble Cedex 9	Dr Vergnaud Sabrina Tel : 04 76 76 54 83 ou 04 76 76 59 05 Fax : 04 76 76 56 08 svergnaud@chu-grenoble.fr		http://biologie.chu-grenoble.fr/	
	Mutation du gène GLB1	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chr-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	



Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Mucopolysaccharidose VI (Maladie de Maroteaux-Lamy)	Enzyme déficiente : Arylsulfatase B	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chr-rouen.fr	https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx		
		Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr	https://nck.manuelprelevement.fr/		
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home		
		Laboratoire de Bioch Bio Mol Nutrition et Métabolisme CHU Nancy Allée du Morvan 54511 Vandoeuvre les Nancy	Pr Guéant Jean-Louis Pr Guéant-Rodriguez Rosa-Maria Dr Jeannesson-Thivisol Elise Tel : 03 83 15 34 55 Fax : 03 83 15 37 85 rm.rodriguez@chu-nancy.fr	http://chu-nancy.manuelprelevement.fr		
		Institut de biochimie et biologie moléculaire UAM de glycopathologie Centre de Biologie et Pathologie Boulevard du professeur jules leclercq CS70001-59037 Lille Cedex	Dr Klein André Tel : 03 20 44 49 55 Fax : 03 20 44 49 57 a-klein@chru-lille.fr	A noter sur papier libre	5 mL EDTA violet acheminé à température ambiante	
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr	http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/		
		Secteur des Enzymopathies UM-BEP-DBTP-IBP CHU de Grenoble-Alpes CS 10217 38043 Grenoble Cedex 9	Dr Vergnaud Sabrina Tel : 04 76 76 54 83 ou 04 76 76 59 05 Fax : 04 76 76 56 08 svergnaud@chu-grenoble.fr	http://biologie.chu-grenoble.fr/		
	Mutation du gène ARSB	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chr-rouen.fr	https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx		
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr	http://biobook.chu-lyon.fr/Home		



Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Mucopolysaccharidose VII (Maladie de Sly)	Enzyme déficiente : β glucuronidase	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chr-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
		Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr		https://nck.manuelprelevement.fr/	
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr		http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
	Mutation du gène GUSB	Laboratoire de Bioch Bio Mol Nutrition et Métabolisme CHU Nancy Allée du Morvan 54511 Vandoeuvre les Nancy	Pr Guéant Jean-Louis Pr Guéant-Rodriguez Rosa-Maria Dr Jeannnesson-Thivisol Elise Tel : 03 83 15 34 55 Fax : 03 83 15 37 85 rm.rodriquez@chu-nancy.fr		http://chu-nancy.manuelprelevement.fr	
		Secteur des Enzymopathies UM-BEP-DBTP-IBP CHU de Grenoble-Alpes CS 10217 38043 Grenoble Cedex 9	Dr Vergnaud Sabrina Tel : 04 76 76 54 83 ou 04 76 76 59 05 Fax : 04 76 76 56 08 svergnaud@chu-grenoble.fr		http://biologie.chu-grenoble.fr/	
		Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chr-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr		http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/	



Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Sialidose	Enzyme déficiente : Neuraminidase	Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr		https://nck.manuelprelevement.fr/	
		Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chu-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr		http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/	
	Mutation du gène NEU1	Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Hôpital Necker Tour Lavoisier - 4ème Etage 149 rue de Sèvres 75015 Paris	Dr Caillaud Catherine Tel : 01 71 39 69 74 Fax : 01 44 49 51 30 catherine.caillaud@inserm.fr		https://nck.manuelprelevement.fr/	
		Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chu-rouen.fr		https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx	
		Service de Biochimie et Biologie Moléculaire UF Maladies Héréditaires du Métabolisme Centre de Biologie et de Pathologie Est Hospices Civils de Lyon 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX	Dr Froissart Roseline Tel : 04 72 12 96 32 Fax : 04 72 12 97 20 roseline.froissart@chu-lyon.fr		http://biobook.chu-lyon.fr/Home	



Papillon Lefèvre

Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
Syndrome de Papillon-Lefèvre	Enzyme déficiente : Cathepsine C	Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr	http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/		



Cultures cellulaires (1/2)

Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
	Culture de fibroblastes cutanés	Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr	http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/		
		Laboratoire Conventioné Faculté de médecine Av de la forêt de Haye 54511 Vandoeuvre les Nancy	Pr Guéant Jean-Louis Tel : 03 83 68 32 92 Fax : 03 83 15 37 85 jean-louis.gueant@univ-lorraine.fr			
		Service de Biotechnologie Cellulaire - Centre de Biologie et de Pathologie Est - 59 Bd Pinel 69677 Bron Cedex	Dr Rouvet Isabelle Tel : 04 72 12 97 01 Fax : 04 72 12 97 10 isabelle.rouvet@chu-lyon.fr			
		Secteur des Enzymopathies UM-BEP-DBTP-IBP CHU de Grenoble-Alpes CS 10217 38043 Grenoble Cedex 9	Dr Vergnaud Sabrina Tel : 04 76 76 54 83 ou 04 76 76 59 05 Fax : 04 76 76 56 08 svergnaud@chu-grenoble.fr	http://biologie.chu-grenoble.fr/		
	Immortalisation des lymphocytes B	Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Bekri Soumeiya Tel : 02 32 88 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeiya.Bekri@chu-rouen.fr	https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx		
		Service de Biotechnologie Cellulaire - Centre de Biologie et de Pathologie Est - 59 Bd Pinel 69677 Bron Cedex	Dr Rouvet Isabelle Tel : 04 72 12 97 01 Fax : 04 72 12 97 10 isabelle.rouvet@chu-lyon.fr			
		Secteur des Enzymopathies UM-BEP-DBTP-IBP CHU de Grenoble-Alpes CS 10217 38043 Grenoble Cedex 9	Dr Vergnaud Sabrina Tel : 04 76 76 54 83 ou 04 76 76 59 05 Fax : 04 76 76 56 08 svergnaud@chu-grenoble.fr	http://biologie.chu-grenoble.fr/		
		Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr	http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/		
	Culture d'amniocytes ou de trophoblastes	Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeiya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeiya.Bekri@chu-rouen.fr	https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx		
		Service de Biotechnologie Cellulaire - Centre de Biologie et de Pathologie Est - 59 Bd Pinel 69677 Bron Cedex	Dr Rouvet Isabelle Tel : 04 72 12 97 01 Fax : 04 72 12 97 10 isabelle.rouvet@chu-lyon.fr			



Cultures cellulaires (2/2)

Maladie lysosomale	Examen pratiqué	Nom du laboratoire	Coordonnées	Renseignements à donner	Modalités de prélèvement	Modalités d'envoi
	Décongélation de cellules (pour un envoi)	Laboratoire de Biochimie Purpan/IFB UF "Maladies métaboliques" 330 avenue Gd Bretagne - TSA 041 31059 Toulouse Cedex 9	Pr Levade Thierry Tel: 05 67 69 04 81 Fax: 05 67 69 03 77 thierry.levade@inserm.fr	http://chu-toulouse.manuelprelevement.fr/		
		Service de Biotechnologie Cellulaire - Centre de Biologie et de Pathologie Est - 59 Bd Pinel 69677 Bron Cedex	Dr Rouvet Isabelle Tel : 04 72 12 97 01 Fax : 04 72 12 97 10 isabelle.rouvet@chu-lyon.fr			
		Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen	Pr Bekri Soumeya Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 Soumeya.Bekri@chu-rouen.fr	https://chu-rouen.manuelprelevement.fr/ResultNew.aspx		
		Secteur des Enzymopathies UM-BEP-DBTP-IBP CHU de Grenoble-Alpes CS 10217 38043 Grenoble Cedex 9	Dr Vergnaud Sabrina Tel : 04 76 76 54 83 ou 04 76 76 59 05 Fax : 04 76 76 56 08 svergnaud@chu-grenoble.fr	http://biologie.chu-grenoble.fr/		

