



Modalités d'envoi des prélèvements

Dosage de la Glucocérébrosidase

- Taches de sang sur papier buvard (Envoi à Lyon)

Dosage de la Glucocérébrosidase intramonocytaire -Sang total sur EDTA (2 tubes EDTA)(dosage au service d'Hématologie Biologique CHU Clermont -Ferrand)

Dosage de la chitotriosidase

- Plasma sur EDTA (envoi congelé 1 ml)

Dosage du CCL18

- 2 tubes EDTA 4,5 ml

Glucosylsphingosine

- Plasma sur EDTA (envoi de 1 ml de plasma congelé)

A voir classeur : [PRA-GM-ENVOIS EXTERIEURS](#) et [PRA-HE-ENVOIS EXTERIEURS](#)



FICHE DE PRESCRIPTION/RENSEIGNEMENT

DOSAGE PLASMATIQUE DEMANDE

- Bétaglucocérébrosidase
- Chitotriosidase
- CCL18 *
- Glucosylsphingosine (=lyso hexosylcéramide)

* seul le CCL18 est analysé à Clermont Ferrand pour les autres biomarqueurs se référer à la liste des laboratoires habilités (demandeurs hors CHU de Clermont Ferrand)

Identité du patient

Maladie de Gaucher confirmée :

Type 1 Type 2 Type 3

Maladie de Gaucher actuellement non traitée

Maladie de Gaucher traitée

Enzymothérapie

Date de début de traitement : ___ / ___ / ___

Type Imiglucérase Vélaglucérase Taliglucérase

Posologie 60 U/kg 45 U/kg autre :

Rythme 2 semaines 3 semaines autre :

Réduction de substrat

Date de début de traitement : ___ / ___ / ___

Type Eliglustat Miglustat

Nombre de cp/gel par jour :

Rythme 1/jour 2/jour 3/jour

Déficit en Bétaglucocérébrosidase

Déficit en saposine C

Evènement clinique récent significatif :

Suspicion de Maladie de Gaucher

Signes cliniques

Renseignements biologiques

• Déficit en chitotriosidase : oui non inconnu

• Date de prélèvement : ___ / ___ / ___

• Identité du préleveur :

• Date d'envoi si différé (carboglace, -80°C) : ___ / ___ / ___

Consentement collection ELODIE-MG signé : oui non

Médecin prescripteur (signature)

Tampon avec coordonnées



Liste des Laboratoires

Nom	Analyses
Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique (Dr Catherine Caillaud) Hôpital Necker-Enfants Malades Tour Lavoisier (4 ^{ème} étage) 149, rue de Sèvres 75015 Paris Tél : (33 1) 44 49 58 58 Tél : (33 1) 71 39 69 74 (direct) Fax : (33 1) 44 49 51 30	Glucocérébrosidase Chitotriosidase Génotype
Laboratoire Maladies Héritaires du Métabolisme (Dr Roseline Froissart) Centre de Biologie Est Groupement Hospitalier Est 59 Boulevard Pinel 69677 Bron Cedex Tel : 04 72 12 96 86 Fax : 04 72 12 97 20 e-mail : roseline.froissart@chu-lyon.fr	Glucocérébrosidase Chitotriosidase Génotype Glucosylsphingosine
Laboratoire de Biochimie Métabolique (Pr Thierry Levade) CHU de Toulouse Institut Fédératif de Biologie, TSA 40031 330, Avenue de Grande-Bretagne 31059 Toulouse Cedex 9 Tel : 05 67 69 04 81 ou 06 14 14 72 61 Fax : 05 67 69 03 77 e-mail : levade.t@chu-toulouse.fr	Glucocérébrosidase Chitotriosidase Génotype
Laboratoire d'Hématologie , service d'hématologie moléculaire- Centre de Ressources Biologiques (CRB)-Auvergne (Pr Marc Berger) Service d'Hématologie Biologique CHU Estaing 1 place Lucie et Raymond Aubrac 63003 Clermont-Ferrand Cedex 1 Tel : 04 73 75 03 68 Fax : 04 73 75 02 15 e-mail : mberger@chu-clermontferrand.fr	CCL18 Glucocérébrosidase (par cytométrie en flux)
Laboratoire de Biochimie Mol Nutrition et Métabolisme (Pr Gueant-Rodriguez Rosa-Maria) CHU Nancy Allée du Morvan 54511 Vandoeuvre les Nancy Tel : 03 83 15 34 55 Fax : 03 83 15 37 85 e-mail : rm.rodriquez@chu-nancy.fr	Glucocérébrosidase
Laboratoire de Biologie et Recherche Pédiatriques (Dr Garnotel Roselyne) 45 rue Cognacq Jay 51092 Reims Cedex Tel : 03 26 78 79 55 Fax : 03 26 78 84 56 e-mail : rgarnotel@chu-reims.fr	Glucocérébrosidase
Laboratoire de Biochimie métabolique (Dr Lamari Foudil) Hôpital Pitié Salpêtrière 47/83 Boulevard de l'Hôpital 75013 Paris Tel : 01 42 16 21 90 e-mail : foudil.lamari@psl.aphp.fr	Glucocérébrosidase
Unité de Dépistage et de suivi des MH du Métabolisme (Pr Bekri Soumeya) CHU de Rouen 1 Rue de Germont 76000 Rouen Tel : 02 32 88 01 25 / 81 24 Fax : 02 32 88 83 41 e-mail : Soumeya.Bekri@chr-rouen.fr	Glucocérébrosidase
Laboratoire de génétique moléculaire et Pharmacogénétique (Dr Céline VERSTUYFT) Hôpital Bicêtre, 78 rue du général Leclerc, 94275 Le Kremlin Bicêtre, France Tel 01.45.21.35.87/35.88 Fax : 01 45.21.35.91	Génotypage cytochrome CYP2D6