Catalogue des analyses - Laboratoire

Panel Sphingolipidoses

Sang

Information(s) importante(s)

Attention

- Formulaire annexe à remplir (voir rubrique Informations Générales - Prescription)
- Condition particulière d'acheminement
- Condition particulière de préparation
- Ne pas prélever le week-end (vendredi dès 16h à dimanche midi).

Informations générales

Examen

But de l'analyse	Profil pour le dépistage, le diagnostic et l'évaluation de l'évolution de différentes sphingolipidoses. Cette analyse de profil détermine les métabolites suivants, qui sont utiles pour le dépistage, le diagnostic et l'évaluation de l'évolution des sphingolipidoses suivantes : - Lyso-globotriaosylcéramide (LysoGb3) : Maladie de Fabry - Lyso-glucosylcéramide (glucosylsphingosine) : Maladie de Gaucher ou de Krabbe - Lyso-Sphingomyéline (LysoSM) : Maladie de Niemann-Pick A/B et C - Sérine N-palmitoyl-O-phosphocholine (PPCS) : maladie de Niemann-Pick A/B et C - Acide 3β,5α,6β-trihydroxycholanique (TriHBA) : maladie de Niemann-Pick A/B et maladie de Niemann-Pick C - Lyso-monosialoganglioside GM1 (LysoGM1) : Gangliosidose GM1 - Lyso-monosialoganglioside GM2 (LysoGM2) : GM2 Gangliosidose
Renseignement téléphonique	021 314 42 80
Fréquence et/ou horaire d'exécution	Prélèvement peut être fait au CHUV du lundi au vendredi. Réalisation à Zurich: du Lundi au vendredi Prélèvement envoyé à Zurich du Lundi au Jeudi. Si le jour suivant l'envoi est un weekend ou un jour férié : l'échantillon peut être congelé en attendant l'envoi.
Spécialité	• Externalisé
Synonyme	- Lyso-globotriaosylcéramide - LysoGb3 - Maladie de Fabry - Lyso-glucosylcéramide - glucosylsphingosine - Maladie de Gaucher ou de Krabbe - Lyso-Sphingomyéline - LysoSM - Maladie de Niemann-Pick A/B et C - Sérine N-palmitoyl-O-phosphocholine - PPCS - Acide 3β,5α,6β-trihydroxycholanique - TriHBA - Lyso-monosialoganglioside GM1 - LysoGM1 - Gangliosidose GM1 - Lyso-monosialoganglioside GM2 - LysoGM2 - GM2 Gangliosidose

Prescription

Formulaire de demande	**Numéro de commande** **Lien** KISPI AKCB Selektives Screening Stoffwechsel
Renseignements à fournir	
Recommandations	Dans la rubrique « Fragestellung » du bon de demande, noter : «Sphingolipidosen im Plasma» en attendant que le bon de demande soit actualisé.

Pré analytique

Prélèvement

Nature	• Sang veineux
Instruction(s) particulière(s)	

Matériel standard

Contenant	Tube 2.6 ml héparinate de lithium  Monovette ISO bouchon VERT - N° commande : 999007
Volume minimum	Minimum: 1 tube ml de sang hépariné. (Minimum 500µl de plasma)

Acheminement

Conditions d'acheminement	Acheminer le prélèvement à température ambiante.

Analytique

Prestataire

Prestataire	Réception des laboratoire
Site	BH18-100
Adresse	Rue du Bugnon 46 1011 Lausanne
Tube pneumatique	439
Horaire d'ouverture du laboratoire	ATTENTION: le weekend aucune analyse ne sera envoyée à l'extérieur du CHUV. Les envois d'analyses externalisées sont pris en charge uniquement du lundi au vendredi entre 8h00 et 17h00.
Téléphone	021 31 44 280
Site web	Externalisation

Post analytique

Tarif