



- **Chez un homme :**

- ✓ Mesure de **l'activité alpha galactosidase A leucocytaire** dans un tube EDTA K2 (2ml) à apposer sur le buvard
Code Glims :X_ B_ AGAGD ou 0349

Modalité administrative : vérifier la présence des **renseignements cliniques**

Modalité de dépôt :

- Déposer au moyen d'une pipette ou d'une seringue une **unique goutte** de sang dans le premier cercle **sans toucher le buvard**, puis remplir successivement les 8 autres cercles selon le même mode opératoire.
- Les cercles doivent être **totalement remplis**
- Vérifier que les taches de sang doivent avoir totalement traversées le buvard.
- **Ne pas superposer les gouttes de sang sur un même cercle.**

Séchage: Faire sécher le buvard pendant 3 heures à température ambiante. Une fois séché, le buvard doit être expédié dès que possible au laboratoire. La stabilité du buvard est d'une semaine.

Stockage : A l'abri de la lumière et de l'humidité.

- **Chez une femme:**

- ✓ Mesure de **l'activité alpha galactosidase A leucocytaire** : sur tube EDTA K2 à apposer sur le buvard
Code Glims :X_ B_ AGAGD ou 0349
- ✓ Dosage du **Lyso Gb3 plasmatique** : sur tube EDTA K2
Code Glims :X_ B_ LYSOGB3 ou 0359

Modalité administrative : vérifier la présence des **renseignements cliniques**

Modalité de traitement de l'activité alpha galactosidase A leucocytaire :

- Prendre le tube EDTA K2 (4 mL) qui servira aussi pour le Lyso Gb3 plasmatique et déposer les gouttes sur le buvard comme indiqué ci-dessus

Modalité de traitement du LysoGb3 plasmatique :

- Centrifuger l'échantillon
- Prélever le plasma (au mini 1 mL) et le congeler
- Envoyer congelé à -20°C



Pour confirmation en cas de diagnostic positif :

Les analyses complémentaires sont demandées par les biologistes du laboratoire des Maladies Héritaires du Métabolisme aux Hospices Civils de Lyon en charge de de ces analyses :

- **Pour les femmes et les hommes :**

- ✓ Mesure de l'**activité alpha galactosidase A leucocytaire** : sur tube EDTA K2

Code Glims :X_ B_ AGAD ou 0124

- ✓ Dosage du **Lyso Gb3 plasmatique** : sur tube EDTA K2 (voir ci-dessus)

Code Glims :X_ B_ LYSOGB3 ou 0359

- **Génotypage** : 4 mL de sang total dans un tube EDTA K2

Code Glims :X_ B_ SEQFAB ou 0372

Demander au prescripteur si séquençage complet du gène GLA ou bien mutation connue du gène GLA ; le préciser sur la feuille d'envoi.

Modalité de traitement : envoyer le prélèvement sous 3 j (attention au week-end))

Modalité administrative : Joindre le consentement du patient pour étude génétique

Pour tous renseignements complémentaires, joindre le laboratoire des Maladies Héritaires du Métabolisme aux Hospices Civils de Lyon en charge de de ces analyses :

- Dr Monique Piraud : **04 72 12 96 93**
- Dr Roselyne Froissard : **04 72 12 96 86**

Pour commander des buvards (stock mini à 2 et attention au délai de péremption), joindre sans délai, MmeTej ZITOUNI :

Mail : tej.zitouni@sanofi.com

Tel : 06 15 08 85 57