Informations pratiques pour réaliser le test de dépistage

- Sur DBS (Dried Blood Spot)

ou

- Sur prélèvement de sang complet

Sanofi Belgium/GZBE.XLSD.19.10.0238

Aperçu du diagnostic

	1 Analyse d'activité enzymatique	2 Génotypage	3 Confirmation Adressez le patient à un centre de référence
Fabry	Dried Blood Spot testing (DBS)	Dried Blood Spot testing (DBS)	
Gaucher	— Ou —	— Ou —	Confirmation sur leucocytes dans échantillon de sang complet
ASMD			
MPS I	Échantillon de sang complet	Échantillon de sang complet	
Pompe			Confirmation sur culture de fibroblastes

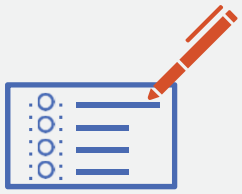
Si ces tests de première ligne ne permettent pas de poser un diagnostic et que le patient présente des symptômes associés à différentes affections génétiques, il est possible d'analyser plusieurs gènes simultanément au moyen de techniques Next Generation Sequencing (NGS), telles qu'un panel de gènes LSD[3].

Veuillez contacter un centre génétique pour obtenir de plus amples informations.

DBS
Dried Blood
Spot

DRIED BLOOD SPOT (DBS)

1 PRÉPARATION

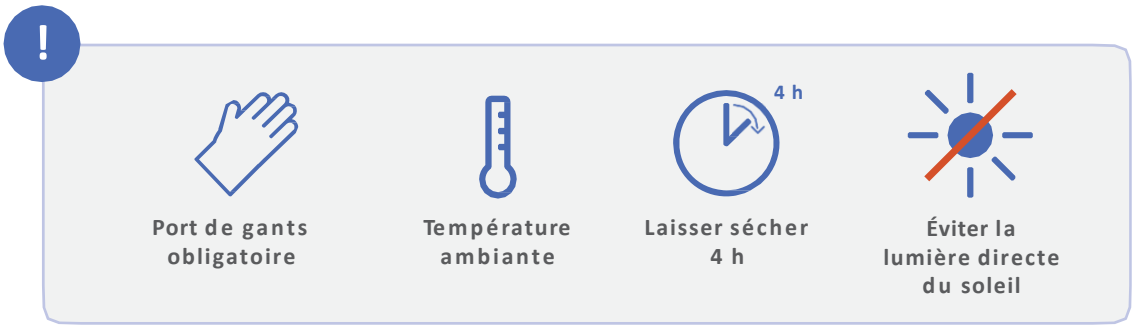


- Compléter tous les champs requis sur la carte DBS
- La carte DBS doit être accompagnée d'une demande d'analyse standard dûment complétée avec les informations suivantes du patient :
  - Nom et prénom
  - Date de naissance
  - Vignette autocollante de la mutuelle du patient
- Joindre le consentement éclairé signé (le cas échéant)
- Y ajouter un bref rapport clinique sur l'état du patient

2 PRÉLÈVEMENT

- S'assurer que la carte DBS n'a pas été exposée à l'humidité et aux rayons UV avant d'utiliser la carte. Des cartes endommagées ou humides ne doivent pas être utilisées pour un prélèvement sanguin
- Lors de la manipulation de cartes DBS, porter des gants pour prévenir toute contamination.Tenir la carte par la partie cartonnée renforcée et éviter de toucher la surface de prélèvement
- Pour les patients dialysés, il est important d'effectuer le prélèvement avant la dialyse

DBS
Dried Blood Spot



- Désinfecter le bras du patient
- Prélever du sang dans une veine
- Déposer les prélèvements sanguins :
  - Au moyen d'un tube EDTA : déposer les prélèvements sanguins avec une pipette ou une seringue
  - Au moyen d'une aiguille à ailettes : déposer les prélèvements directement sur la carte DBS
- Maintenir l'extrémité de la pipette au-dessus du centre d'un cercle, à proximité immédiate de la surface sans la toucher. Libérer progressivement le sang et le laisser imprégner le papier, de manière à remplir complètement le cercle avec une seule application
- Répéter la procédure pour les cercles restants du papier-filtre
- Les échantillons doivent sécher à température ambiante pendant quatre heures. Protéger la carte de la chaleur directe ou des rayons du soleil

- Une manipulation incorrecte de l'échantillon peut entraîner des faux positifs ou un rejet de l'échantillon. S'assurer que le sang recouvre toute la surface du cercle. Les illustrations ci-dessus montrent des exemples de gouttes de sang de mauvaise qualité
- Ne pas déposer de sang des deux côtés de la carte. Ne pas déposer plus d'une goutte dans un même cercle de papier
- Pour éviter la contamination croisée d'échantillons, ne pas empiler les cartes une fois que le sang a été prélevé

DBS
Dried Blood
Spot

3 ENVOI

- Placer la carte DBS, avec un sachet dessicant (si disponible), dans un sac plastique et fermer hermétiquement. Avant l'envoi, insérer dans l'enveloppe tous les documents nécessaires
- Documents à joindre:
  - Carte DBS
  - Demande munie d'une vignette autocollante du patient
  - Consentement éclairé signé (le cas échéant)
  - Bref rapport clinique sur le patient
- Joindre les coordonnées du médecin à qui les résultats seront envoyés (adresse postale, e-mail, téléphone)
- Envoyer à un des centres mentionnés sur la page suivante pour l'analyse de la carte DBS

4 RÉSULTATS

- Le médecin demandeur sera informé des résultats par le laboratoire diagnostique. Toutes les informations individuelles du patient resteront confidentielles. Convenez au préalable avec le laboratoire diagnostique d'un délai d'exécution approprié

DBS
Dried Blood
Spot

C ENTRES

Fabry Gaucher ASMD MPS I Pompe

L'échantillon peut être envoyé à l'un des centres suivants en Belgique, qui effectuera une analyse d'activité enzymatique sur la carte DBS :

U.Z. Antwerpen

Service : Provinciaal Centrum voor opsporing van Metabole Aandoeningen
Contact : Prof Dr François Eyskens
Adresse : Wilrijkstraat 10 – 2650 Edegem
Tél. : +32 (0)3 740 50 20
E-mail : pcma@provincieantwerpen.be – francois.eyskens@uza.be

U.Z. Gent

Service : Laboratory for Metabolic Diseases 2P8 Klinische Biologie
Contact : Dr Hedwig Stepman
Adresse : Corneel Heymanslaan 10 – 9000 Gent
Tél. : +32 (0)9 332 66 47
E-mail : hedwig.stepman@uzgent.be

Sanofi Genzyme EMEA Medical Services collabore avec des laboratoires qui peuvent offrir l'accès à des tests diagnostiques à la demande de professionnels de la santé. Pour obtenir de plus amples informations, veuillez contacter EUMedicalServices@genzyme.com. L'analyse d'activité enzymatique et le génotypage (si une confirmation est requise) seront effectués dans l'établissement suivant :

Archimed Life

Service : Archimed Life Science Laboratories
Adresse : Leberstrasse 20 Level 02 – 1110 Vienne – Autriche
Tél. : +43 664 1448245
Enregistrement en ligne des échantillons : webportal.archimedlife.com

Fabry

La concentration plasmatique de Lyso-GL-3 est précieuse pour le diagnostic de la maladie de Fabry. Les concentrations seront déterminées lorsqu'un test enzymatique diagnostique de la maladie de Fabry est demandé dans un des laboratoires suivants :

U.Z.Antwerpen

Archimed Life

Prélèvement de sang complet

PRÉLÈVEMENT DE SANG COMPLET

1 PRÉPARATION

- Chaque échantillon doit être accompagné d'une demande d'analyse standard dûment complétée avec les informations suivantes du patient :
  - Nom et prénom
  - Date de naissance
  - Vignette autocollante de la mutuelle du patient
- En cas de génotypage :
  - Joindre le consentement éclairé signé
  - Y ajouter un bref rapport clinique sur l'état du patient avec les principaux symptômes et les antécédents familiaux.Veuillez toujours mentionner aussi si un diagnostic génétique a déjà été posé dans la famille et joindre une copie des rapports cliniques/génétiques disponibles pour ce membre de la famille
  - Joindre les coordonnées du médecin à qui les résultats seront envoyés (adresse postale, e-mail, téléphone)

2 PRÉLÈVEMENT

Données du patient

Température ambiante

Éviter la lumière directe du soleil

- Préparation : Les coordonnées du patient doivent figurer sur chaque échantillon et comprendre au minimum :
  - Le nom et le prénom du patient
  - La date de naissance du patient
  - La date de prélèvement
- **Échantillon EDTA pour génotypage ; échantillon de lithium hépariné pour analyse biochimique**
  - 10 ml de sang chez l'adulte
  - 2-5 ml de sang chez l'enfant
- Conservation : Conserver les échantillons à température ambiante ou dans le frigo et à l'abri de la lumière directe du soleil

Prélèvement de sang complet

CENTRES

L'échantillon peut être envoyé à l'un des établissements suivants en Belgique pour génotypage :

U.Z. Brussel

Fabry | Gaucher | ASMD | MPS I | Pompe

Service : Center for Medical Genetics
Contact : Prof Dr Sara Seneca et Dr Alexander Gheldof
Adresse : Avenue du Laerbeek 101 – 1090 Bruxelles
Tél. : +32 (0)2 476 36 16
E-mail : alexander.gheldof@uzbrussel.be – sara.seneca@uzbrussel.be

www.brightcore.be

Demande : Le formulaire de demande d'analyse se trouve sur : http://www.brightcore.be/samplesubmission

U.Z. Gent

Fabry

Service : Centrum Medische Genetica
Contact : Prof Dr Kathleen Claes
Adresse : Corneel Heymanslaan 10 – 9000 Gent
Tél. : +32 (0)9 332 36 03
Fax : +32 (0)9 332 49 70
E-mail : info.cmgg@uzgent.be

www.cmgg.be

Demande : Le formulaire de demande d'analyse se trouve sur : https://www.cmgg.be

Institut de Pathologie et de Génétique (IPG)

Fabry

Service : IPG et Laboratoire de Biologie Moléculaire
Contact : Dr Pascale Hilbert
Adresse : Avenue Georges Lemaître 25 – 6041 Gosselies
Tél. : +32 (0)71 44 71 96
E-mail : pascale.hilbert@ipg.be

www.ipg.be

Demande : Le formulaire de demande d'analyse se trouve sur : http://www.ipg.be/demande-danalyses/

L'échantillon peut être envoyé à l'hôpital universitaire de Bruxelles (UZ Brussel) pour détermination enzymatique des leucocytes dans le prélèvement d'un échantillon sanguin complet.

U.Z. Brussel

Fabry | Gaucher | ASMD | MPS I

Service : Center for Medical Genetics
Contact : Prof Dr Sara Seneca et Dr Alexander Gheldof
Adresse : Avenue du Laerbeek 101 – 1090 Bruxelles
Tél. : +32 (0)2 477 6077
E-mail : alexander.gheldof@uzbrussel.be – sara.seneca@uzbrussel.be

Fabry

La concentration plasmatique de Lyso-GL-3 est précieuse pour le diagnostic de la maladie de Fabry. Les concentrations seront déterminées lorsqu'un test enzymatique diagnostique de la maladie de Fabry est demandé dans un des laboratoires suivants :

U.Z. Antwerpen

Archimed Life