



Laboratoire de biochimie et biologie moléculaire
Service du professeur JL Guéant
Nutrition Métabolisme
Hopital Brabois adultes 54511 Vandoeuvre cedex
MB Nicolas/F Dubois Tél 03 83 15 30 35
mail : b.nicolas @chu-nancy.fr

Dihydroptéridine réductase
Ptérides urinaires
(néoptérine et bioptérine)

PATIENT :	SERVICE demandeur : <i>tampon du service ou</i>
Nom :	HOPITAL :
Prénom :	Adresse :
Sexe : <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/> M	Service :
Date de naissance : -----/-----/----	(Salle) :
Taux phénylalanine à la naissance :	Tél. :
Dernier taux avant prélèvement :	Mail :
PRESCRIPTEUR	PRELEVEUR
Nom du prescripteur : -----	Nom du préleveur : -----
Tél. ou Bip : -----	Heure de prélèvement : (de préférence le matin)
Signature : <div style="border: 1px solid black; width: 150px; height: 50px; margin: 5px auto;"></div>	Date du prélèvement : -----

EXAMENS DEMANDES DANS LE CAS D'UNE HYPERPHENYLALANINEMIE

DHPR **PTERINES**

1- DHPR

sang déposé sur une "carte de Guthrie" **au moins 5 belles tâches de sang**. laisser sécher à l'obscurité.
Identifier la carte et mettre dans une enveloppe.

2- Ptérides* :

échantillon d'urine fraîchement collecté, impérativement **avant démarrage tu test au BH4**
imbiber une "carte de Guthrie" totalement (surtout ne pas se limiter à ne déposer de l'urine que dans les cercles)
laisser sécher à l'obscurité
identifier la carte et mettre dans une enveloppe.

3- envoi:

Mettre les deux enveloppes accompagnées de la feuille de demande dans une grande enveloppe. Noter en plus de l'adresse : PTERIDINES.

L'envoi se fait par simple courrier postal.

NE PAS UTILISER de papier aluminium ou pochettes plastiques qui facilitent la rétention d'humidité.
indiquer la valeur de la phénylalanine

Ce tri diagnostique doit être réalisé chez tout nouveau-né présentant une hyperphénylalaninémie QUELLE QUE SOIT son importance (20% des sujets déficitaires en tétrahydrobioptérine ont une phénylalaninémie néonatale inférieure à 6 mg/dl).

Les trois déficits principalement responsables de « variants » de PCU sont repérables par :

- l'analyse des ptérides urinaires (Néoptérine et Bioptérine) pour les déficits en GTP-cyclohydroxylase et en bioptérine synthétase.

La mesure de l'activité DHPR dans les globules rouges pour le déficit en dihydroptéridine réductase

4-Facturation :

DHPR : BHN 120 Ptérides : B 500

AUTRES CAS DE RECHERCHE D'UN DEFICIT EN TETRAHYDROBIOPTERINE