



DIAGNOSTIC BIOLOGIQUE DE LA MALADIE de NIEMANN-PICK TYPE C

1. Dépistage : Dosage des Oxystérols et profil des Lysosphingolipides plasmatiques

Ces dosages permettent le dépistage simultané des maladies de Niemann-Pick A/B et C et de la maladie de Gaucher.

Prélever 2 tubes sur EDTA (5 ml) ou 2 microtubes pour les jeunes enfants

Centrifuger et décanter les plasmas dans la journée. Congeler les 2 aliquots de plasma à -20°C

Adresser :

- les 2 aliquots de plasma congelés
- un bon de demande pour Oxystérols et des Lysosphingolipides plasmatiques
- des renseignements cliniques

à :

Dr Cécile Pagan / Dr Magali Pettazoni
Service de Biochimie et Biologie Moléculaire
UF Maladies Héréditaires du Métabolisme
Centre de Biologie Est – Hospices Civils de Lyon
59, Bd Pinel
69500 BRON

Secrétariat : 04 72 12 96 32

Fax : 04 72 12 97 20

2. Si résultats des biomarqueurs évocateurs : étude des gènes NPC1 et NPC2

Prélever 5 à 10 ml de sang sur EDTA.

Adresser :

- le prélèvement à température ambiante
- une prescription signée pour étude des gènes NPC1 et NPC2
- un consentement pour étude génétique

à :

Dr Cécile Pagan
Service Biochimie et Biologie Moléculaire
UF Maladies Héréditaires du Métabolisme
Centre de Biologie Est – Hospices Civils de Lyon
59, Bd Pinel
69500 BRON

Secrétariat : 04 72 12 95 01

Fax : 04 72 35 73 35

3. Test complémentaire si nécessaire : Test à la Filipine sur culture de fibroblastes

Biopsie cutanée cutané au patch à mettre dans du sérum physiologique ou milieu de culture.

Adresser rapidement :

- Le prélèvement à température ambiante
- un consentement
- la fiche de liaison

à :

Dr Isabelle Rouvet
Centre de Biotechnologie Cellulaire
Centre de Biologie Est – Hospices Civils de Lyon
59, Bd Pinel
69500 BRON
Secrétariat : 04 72 12 96 99