

Biologie & Qualité

Laboratoires des Centres de Référence Maladies Héréditaires
du Métabolisme

Réunions qualité

Initiées en novembre 2009 à la demande des cliniciens des Centres de Référence Maladies Héréditaires du Métabolisme, les réunions des laboratoires des Centres de Référence Maladies Héréditaires du Métabolisme ont pour buts

- ▶ Harmoniser les pratiques au sein des laboratoires en France pour une prise en charge appropriée et homogène des patients sur tout le territoire
- ▶ Rédiger des recommandations pour la préparation à l'accréditation

Réunions qualité

- ▶ Lille : Gilbert Briand, Monique Fontaine, Fabienne Hottevert, Agnès Philippe
- ▶ Lyon : Cécile Acquaviva, Sylvie Boyer, Elodie Luangkhot, Christine Vianey-Saban
- ▶ Marseille : Raymond Calaf, Marguerite Gastaldi
- ▶ Nancy : Rosa-Maria Guéant-Rodriguez, Elise Jeannesson, Marc Merten, Jean Straczek
- ▶ Paris Necker : Chris Ottolenghi, Daniel Rabier, Sylvia Sanquer, Anne Vassault
- ▶ Paris Robert Debré : Jean-François Benoist, Apolline Imbard, Odile Rigal

Analyses concernées

Limitation actuellement aux analyses permettant l'exploration du métabolisme intermédiaire

- ▶ Points redox
- ▶ Acides organiques
- ▶ Acides aminés
- ▶ Acylcarnitines

Milieu de choix pour chaque type d'analyse

- ▶ Points redox : sang total déprotéinisé au lit du malade
- ▶ Acides aminés : plasma
- ▶ Acides organiques : urines
- ▶ Acylcarnitines : plasma/sang sur papier buvard

Méthodes recommandées

- ▶ Points redox : méthodes enzymatiques en spectrophotométrie
- ▶ Acides aminés
 - ▶ Chromatographie liquide d'échange d'ions avec détection ninhydrine
 - ▶ LC-MS/MS
- ▶ Acides organiques : GC/MS
- ▶ Acylcarnitines : MS/MS (FIA ou LC)

Pré-requis

- ▶ Formation minimale recommandée
 - ▶ DIU maladies héréditaires du métabolisme
 - ▶ Participation aux journées de formation continue de la SFEIM
 - ▶ Participation aux journées de la SSIEM Academy

Environnement favorable

- ▶ Analyses si possible regroupées sur un même site, pour une interprétation globale
- ▶ Engagement de l'équipe biologique : nécessité d'une continuité de soins
- ▶ Dialogue clinico-biologique indispensable
- ▶ Nécessité d'un recrutement pertinent afin d'acquérir une expérience
- ▶ Toute anomalie mettant en jeu le pronostic vital du patient ou nécessitant une adaptation urgente de la prise en charge doit être communiquée en urgence par téléphone au médecin prescripteur et tracée en commentaire sur le résultat

Présentation des résultats du groupe

▶ Pré-analytique

- ▶ Renseignements cliniques, thérapeutiques et diététiques nécessaires (proposition de modèle jointe)
- ▶ Prélèvements
- ▶ Conservation

▶ Analytique

- ▶ Méthodes recommandées
- ▶ Étalonnage : nature, fréquence, mode
- ▶ Contrôles de qualité
- ▶ Composés à savoir identifier et/ou quantifier

▶ Post-analytique

- ▶ Commentaires
- ▶ Délai de rendu de résultat
- ▶ Conservation des échantillons