



Association des enseignants de biochimie et
biologie moléculaire des facultés de pharmacie

EXPLORATIONS EN BIOCHIMIE MÉDICALE : CAS CLINIQUES

Interprétations et orientations diagnostiques

Tome 2

Coordonné par

Dominique Bonnefont-Rousselot
Laurent Bermont
Édith Bigot-Corbel

L*avoisier*
Médecine
SCIENCES

Chez le même éditeur

Explorations en biochimie médicale : cas cliniques, par V. Annaix, L. Bermont et É. Bigot-Corbel

Explorations en biochimie médicale : interprétations et orientations diagnostiques, par D. Bonnefont-Rousselot, J.-L. Beaudoux, Ph. Charpiot

Biochimie médicale – Marqueurs actuels et perspectives, par J.-L. Beaudoux, G. Durand

Biologie moléculaire de la cellule, 6^e édition, par B. Alberts, A. Johnson, J. Lewis, D. Morgan, M. Raff, K. Roberts, P. Walter

Introduction aux biotechnologies en santé, par S. Bourgoïn-Voillard, W. Rachidi et M. Seve

Culture de cellules animales, 3^e édition, par G. Barlovatz-Meimon et X. Ronot

Biochimie, 7^e édition, par J. M. Berg, J. L. Tymoczko, L. Stryer

Immunologie, par L. Chatenoud, J.-F. Bach

Manuel de poche de biologie cellulaire, par H. Plattner et J. Hentschel

Manuel de poche de microbiologie médicale, par F. H. Kayser, E. C. Böttger, P. Deplazes, O. Haller, A. Roers

Manuel de spectrométrie de masse à l'usage des biochimistes, par F. Rusconi

Le technicien d'analyses biomédicales, par J. Béraud

Principes de médecine interne Harrison, par D.L. Longo, A.S. Fauci, D.L. Kasper, S.L. Hauser, J.L. Jameson, J. Loscalzo

La petite encyclopédie médicale Hamburger, par M. Leporrier

Pour plus d'informations sur nos publications :



newsletters.lavoisier.fr/9782257207418

Coordonné par

Dominique Bonnefont-Rousselot

Laurent Bermont

Édith Bigot-Corbel

EXPLORATIONS EN BIOCHIMIE MÉDICALE : CAS CLINIQUES

Interprétations et orientations diagnostiques

Tome 2

Direction éditoriale : Jean-Marc Bocabeille

Édition : Brigitte Peyrot

Composition et couverture : Patrick Leleux PAO, Colombelles

© 2021, Lavoisier, Paris

ISBN : 978-2-257-20761-6

Liste des collaborateurs

- Malika BALDUYCK**, Maître de Conférences des Universités-Praticien Hospitalier, Service de Biochimie et Biologie moléculaire, Faculté de Pharmacie, Université de Lille. Centre de Biologie-Pathologie, Laboratoire de Biochimie et Biologie moléculaire HMNO, CHU de Lille.
- Marie-Lise BATS**, Maître de Conférences des Universités-Praticien Hospitalier, Laboratoire de Biochimie, PABiM-LUs, Groupe Hospitalier Pellegrin, Bordeaux. Inserm 1034 Biology of cardiovascular diseases, Pessac.
- Bruno BAUDIN**, Professeur des Universités-Praticien Hospitalier, Chef de service Biochimie Armand Trousseau, DMU – BioGem, Département médico-universitaire de Biologie et Génomique médicales, Site Trousseau, Paris.
- Jean-François BENOIST**, Professeur des Universités-Praticien Hospitalier, Laboratoire de Biochimie métabolique, Hôpital Necker-Enfants malades, Paris. Département Compréhension du vivant/EA LYPSIS, Faculté de Pharmacie de Chatenay Malabry, Université Paris-Saclay.
- Laurent BERMONT**, Maître de Conférences des Universités-Praticien Hospitalier, Laboratoire de Biochimie médicale, CHU Besançon. Département de Biochimie pharmaceutique, UFR Sciences de la Santé, Université de Bourgogne-Franche Comté, Besançon.
- Édith BIGOT-CORBEL**, Maître de Conférences des Universités-Praticien Hospitalier, Service de biochimie, UFR des Sciences biologiques et pharmaceutiques, Nantes. Centre de recherche en cancérologie et immunologie Nantes-Angers (CRCINA). Laboratoire de biochimie, CHU de Nantes.
- Dominique BONNEFONT-ROUSSELOT**, Professeur des Universités-Praticien hospitalier, UFR de pharmacie de Paris, Unité pédagogique de biochimie, Université de Paris. Unité des technologies chimiques et biologiques pour la santé (UTCBS), INSERM U1267, UMR 8258 CNRS, Université de Paris. Service de Biochimie métabolique, Groupe hospitalier Pitié-Salpêtrière – Charles Foix, AP-HP, Sorbonne Université, Paris.
- Didier BORDERIE**, Professeur des Universités-Praticien Hospitalier, Unité pédagogique de biochimie, Faculté de pharmacie, Université de Paris, Service de diagnostic biologique automatisé, Hôpitaux Universitaires Paris-Centre, Hôpital Cochin, AP-HP, Paris.
- Jérémy BOULANGER**, Interne en biochimie médicale, Laboratoire de biochimie, Groupe Hospitalier Pellegrin, Bordeaux.
- Julien BROSÉUS**, Maître de Conférences des Universités-Praticien Hospitalier, Service d'hématologie biologique, CHRU de Nancy – Hôpitaux de Brabois, Vandœuvre-lès-Nancy. Faculté de médecine, Maïeutique et métiers de la santé, Vandœuvre-lès-Nancy.
- Éric CANIVET**, Néphrologue, ARPDD – Association régionale pour la promotion de la dialyse à domicile, Reims.
- Karim CHIKH**, Maître de Conférences des Universités-Praticien Hospitalier, Laboratoire de biochimie et biologie moléculaire, Centre hospitalier Lyon Sud. ISPB, Faculté de pharmacie de Lyon - UCBL1. Laboratoire CARMEN INSERM U1060, INRA U1397, Université Lyon 1, INSA Lyon.
- Nicolas DELCOURT**, Maître de Conférences des Universités-Praticien Hospitalier, Chef de service, Centre Antipoison et de Toxicovigilance (CAPTV), CHU Toulouse.
- Carole FERRARO-PEYRET**, Maître de Conférences des Universités-Praticien Hospitalier, Université de Lyon, Institut des Sciences pharmaceutiques et biologiques - Faculté de pharmacie de Lyon, CRCL, Hospices Civils de Lyon.
- Pierre FEUGIER**, Professeur des Universités-Praticien hospitalier, Service d'hématologie clinique, CHRU de Nancy, Hôpitaux de Brabois, Vandœuvre-lès-Nancy. Faculté de médecine, maïeutique et métiers de la santé, Vandœuvre-lès-Nancy.

- Anthony FOURIER**, Maître de Conférences des Universités-Praticien Hospitalier, Institut des sciences pharmaceutiques et biologiques (ISPB), Université Lyon 1, Service de biochimie et biologie moléculaire Grand Est, Hospices Civils de Lyon.
- Nicolas FRANCHITTO**, Professeur des Universités-Praticien Hospitalier, Chef de service, Service d'addictologie clinique, CHU de Toulouse.
- Antonio GALLO**, Praticien attaché, Service d'endocrinologie-métabolisme, Unité de prévention cardiovasculaire, Groupe hospitalier Pitié-Salpêtrière – Charles Foix, AP-HP, Sorbonne Université, Paris. Laboratoire d'imagerie biomédicale, INSERM 1146, CNRS 7371, Sorbonne Université, Paris.
- Geoffrey GARCIA**, Interne inter-CHU, Laboratoire d'hématologie, CHU Amiens, UR4666 HEMATIM, UPJV, Amiens. Université de Bordeaux, Inserm, UMR1034, Biologie des maladies cardiovasculaires, Pessac.
- Roselyne GARNOTEL**, Maître de Conférences des Universités-Praticien Hospitalier, Laboratoire de biologie et de recherches pédiatriques, Pôle de biologie médicale et pathologie, Hôpital Maison Blanche, CHU de Reims.
- Philippe GERVOIS**, Maître de Conférences des Universités, Service de biochimie et biologie moléculaire, Faculté de pharmacie, Université de Lille.
- Ludovic GLADY**, Praticien Hospitalier, Laboratoire de biochimie et biologie moléculaire, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg.
- David GONCALVES**, Assistant hospitalo-universitaire, Service d'immunologie biologique, Hôpital Lyon-Sud, Institut des sciences pharmaceutiques et biologiques, Faculté de pharmacie de Lyon, Université de Lyon.
- Éric GUERIN**, Maître de Conférences des Universités-Praticien Hospitalier, Faculté de médecine, Université de Strasbourg. Laboratoire de biochimie et biologie moléculaire, Département de génétique moléculaire de cancers, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg.
- Sophie GUILLOU**, Praticien Hospitalier, Laboratoire d'hématologie, Pôle de biologie médicale et pathologie, Hôpital Robert Debré, CHU de Reims.
- Apolline IMBARD**, Maître de Conférences des Universités-Praticien Hospitalier, Laboratoire de Biochimie métabolique, Hôpital Necker-Enfants malades, Département compréhension du vivant/EA LYPSSIS, Paris. Faculté de Pharmacie de Chatenay Malabry, Université Paris-Saclay.
- Saïd KAMEL**, Professeur des Universités-Praticien Hospitalier, UFR de Pharmacie, UR 7517 Mécanismes physiopathologiques et conséquences des calcifications cardiovasculaires, Université de Picardie Jules-Verne. Centre de biologie humaine, Service de biochimie, CHU Amiens.
- Sylvie LABROUCHE-COLOMER**, Maître de Conférences des Universités-Praticien Hospitalier, Laboratoire d'hématologie, CHU de Bordeaux. Laboratoire de biochimie médicale, UFR de pharmacie, Université de Bordeaux. Inserm UMR1034, Biologie des maladies cardiovasculaires, Pessac.
- Geneviève LACAPE-MAGNOL**, Maître de Conférences des Universités-Praticien Hospitalier, Service de biochimie, CHU de Bordeaux. Laboratoire de biochimie, UFR des sciences pharmaceutiques, Université de Bordeaux.
- Paul LEFÈVRE**, Praticien Hospitalier, Laboratoire de biochimie et biologie moléculaire, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg.
- Brigitte LEININGER**, Professeur des Universités, Faculté de Pharmacie, Vandœuvre-lès-Nancy. UMR S Inserm-UL 1256 NGERE - Nutrition-Génétique-Exposition aux risques environnementaux, Campus Brabois-Santé, Vandœuvre-lès-Nancy.
- Anne-Laure LE LEPVRIER**, Assistante régionale, Service de médecine interne et de spécialités médicales, CH de Dieppe. Service d'endocrinologie, diabétologie et maladies métaboliques, CHU de Rouen.
- Jean-Marc LESSINGER**, Professeur des Universités-Praticien Hospitalier, Faculté de pharmacie, Université de Strasbourg. Laboratoire de biochimie et biologie moléculaire, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg.
- Laurent METZINGER**, Professeur des Universités, UR-UPJV 4666/HEMATIM, UFR des Sciences pharmaceutiques, Université de Picardie Jules-Verne, Amiens.
- Charline MOULIN**, Médecin Hématologue, Service d'hématologie clinique, CHRU de Nancy, Hôpitaux de Brabois, Vandœuvre-lès-Nancy. Faculté de médecine, Maïeutique et métiers de la santé, Vandœuvre-lès-Nancy.
- Renaud PREVEL**, Interne, Service de médecine intensive réanimation, CHU Bordeaux. Centre de recherche cardio-thoracique, Inserm U 1045, Université de Bordeaux.
- Lila RAMI-ARAB**, Interne, Service de biochimie, CHU de Bordeaux.

Éric RAYNAUD de MAUVERGER, Professeur des Universités-Praticien Hospitalier, Département de biochimie métabolique et clinique, Faculté des sciences pharmaceutiques et biologiques, Montpellier. Unité d'exploration métabolique/CERAMM, Hôpital Lapeyronie, CHU de Montpellier. PHYMEDEXP/UMR CNRS 9214 – U1046 INSERM, Physiologie et médecine expérimentale du cœur et des muscles. Équipe 3 : Dysfonction du muscle squelettique dans les maladies acquises et héréditaires, Montpellier.

Damien REITA, Assistant, Faculté de pharmacie, Université de Strasbourg. Laboratoire de biochimie et biologie moléculaire, Département de génétique moléculaire de cancers, Hôpitaux Universitaires de Strasbourg.

Céline RENOUX, Praticien Hospitalier, Spécialiste des hémoglobinopathies, Hospices Civils de Lyon.

Mehdi SAKKA, Praticien Hospitalier, Service de biochimie métabolique, Unité fonctionnelle des maladies cardiométaboliques, Groupe hospitalier Pitié-Salpêtrière – Charles Foix, AP-HP, Sorbonne Université, Paris.

Sophie SÉRONIE-VIVIEN, Maître de Conférences des Universités-Praticien Hospitalier, Biochimie générale et moléculaire, Biologie médicale, Faculté des sciences pharmaceutiques, Université Paul Sabatier, Toulouse.

Edwige TELLIER, Maître de Conférences des Universités Service de biochimie moléculaire fondamentale et clinique, Département de biologie pharmaceutique, Centre de recherche en cardiovasculaire et nutrition (C2VN), Aix Marseille Université (AMU), INRA 1260, INSERM 1263, Faculté de pharmacie, Marseille.

Claire TOURNOIS-HIRZEL, Maître de Conférences-Praticien Hospitalier, Hématologie, EA 3801 HERVI, SFR CAP-Santé, UFR de pharmacie, Université de Reims Champagne-Ardenne, Reims.

Farid ZERIMECH, Praticien Hospitalier, Centre de biologie-pathologie, Laboratoire de biochimie et biologie moléculaire HMNO, CHU de Lille.

Frédéric ZIEGLER, Maître de Conférences, Institut de biologie clinique, Service de biochimie générale, CHU de Rouen. INSERM UMR 1073, Faculté de médecine et de pharmacie, Université de Rouen-Normandie.

Sommaire

Liste des abréviations.....	IX
Valeurs biologiques usuelles chez l'adulte	XV
Avant-propos	XIX
Cas 1 Acidose respiratoire aiguë : SDRA COVID-19 (R. Prevel, S. Labrousche-Colomer)	1
Cas 2 Acidose respiratoire aiguë : BPCO (R. Prevel, S. Labrousche-Colomer)	6
Cas 3 Acidose respiratoire chronique et BPCO (M. Balduyck, P. Gervois, F. Zerimech).....	11
Cas 4 Alcalose respiratoire (E. Tellier)	14
Cas 5 Intoxication au monoxyde de carbone (E. Tellier).....	16
Cas 6 Intoxication aux « poppers » (N. Delcourt, N. Franchitto)	19
Cas 7 Hyperhydratation extracellulaire (S. Séronie-Vivien).....	23
Cas 8 Déshydratation extracellulaire pure (E. Tellier).....	26
Cas 9 Déshydratation globale (S. Séronie-Vivien).....	28
Cas 10 Diabète insipide (S. Séronie-Vivien).....	32
Cas 11 Syndrome de sécrétion inappropriée d'ADH (SIADH) (S. Séronie-Vivien)	36
Cas 12 Stéatose hépatique non alcoolique (NASH-NAFLD) (M. Sakka, D. Bonnefont-Rousselot)	41
Cas 13 Insuffisance hépatocellulaire aiguë (M. Sakka, D. Bonnefont-Rousselot)	44
Cas 14 Encéphalopathie hépatique – Cirrhose post-VHC (É. Bigot-Corbel).....	47
Cas 15 Cirrhose alcoolique (É. Bigot-Corbel).....	51
Cas 16 Cholangite biliaire primitive ou cirrhose biliaire primitive (C. Ferraro-Peyret, D. Goncalves).....	55
Cas 17 Hépatite auto-immune (C. Ferraro-Peyret, D. Goncalves)	58
Cas 18 Diabétique qui devient insuffisant rénal (K. Chikh, S. Séronie-Vivien, C. Tournois-Hirzel)	61
Cas 19 Transplanté rénal (bilan avant transplantation) (C. Tournois-Hirzel, É. Canivet).....	66
Cas 20 Transplanté rénal (suivi post-transplantation) (C. Tournois-Hirzel, É. Canivet).....	71
Cas 21 Ostéomalacie (D. Borderie, S. Kamel)	79
Cas 22 Ostéoporose post-ménopausique (S. Kamel, D. Borderie).....	81
Cas 23 Hyperparathyroïdie secondaire à une carence en vitamine D (D. Borderie, S. Kamel)	84
Cas 24 Hyperparathyroïdie secondaire à une insuffisance rénale chronique (S. Kamel, D. Borderie) ...	86
Cas 25 Sclérose en plaques (É. Bigot-Corbel).....	89
Cas 26 Maladie de Parkinson (A. Fourier)	94
Cas 27 Dégénérescence lobaire fronto-temporale (A. Fourier)	97

Cas 28	Maladie de Creutzfeldt-Jakob (A. Fourier)	101
Cas 29	Traumatisme crânien (L. Glady, J.-M. Lessinger)	105
Cas 30	Diabète et hémoglobinopathie (C. Renoux, L. Rami-Arab, G. Lacape-Magnol, C. Ferraro-Peyret)	107
Cas 31	Hyperlipoprotéïnémie de type IV (L. Metzinger, B. Leininger)	111
Cas 32	Lp(a) élevée chez un sujet jeune (A. Gallo, D. Bonnefont-Rousselot)	114
Cas 33	Crise de goutte aiguë (D. Borderie)	118
Cas 34	Hyperuricémie due à une chimiothérapie (syndrome de lyse) (D. Borderie)	120
Cas 35	Glycogénose de type V – Maladie de McArdle (É. Raynaud de Mauverger)	123
Cas 36	Hyperammoniémie par déficit en OCT (ornithine-carbamyl-transférase) (A. Imbard, J.-F. Benoist)	125
Cas 37	Hyperammoniémie par acidémie méthylmalonique (A. Imbard, J.-F. Benoist)	129
Cas 38	Déficit en MCAD (Medium-Chain-AcylCoA-Dehydrogenase) (A. Imbard, J.-F. Benoist)	134
Cas 39	Rhabdomyolyse (R. Garnotel)	139
Cas 40	Diagnostic de retard pubertaire (L. Bermont)	144
Cas 41	Retard pubertaire : traitement et suivi (L. Bermont)	148
Cas 42	Forme classique d'un bloc en 21-hydroxylase (CYP21A2) (A.-L. Le Lepvrier, S. Séronie-Vivien, F. Ziegler)	151
Cas 43	Acromégalie (L. Bermont)	155
Cas 44	Hyperprolactinémie (L. Bermont)	159
Cas 45	Prééclampsie et pathologie néonatale (J. Boulanger, M.-L. Bats, L. Glady, J.-M. Lessinger)	161
Cas 46	HELLP syndrome (R. Garnotel)	166
Cas 47	Hypertension artérielle gravidique (B. Baudin)	168
Cas 48	Inflammation aiguë : infection bactérienne (L. Glady, J.-M. Lessinger)	170
Cas 49	Inflammation chronique et cancer (L. Glady, J.-M. Lessinger)	173
Cas 50	Inflammation chronique : maladie inflammatoire chronique de l'intestin (MICI) (P. Lefèvre, J.-M. Lessinger)	177
Cas 51	Polyarthrite rhumatoïde (PR) (D. Borderie)	180
Cas 52	Lupus érythémateux systémique (C. Ferraro-Peyret, D. Goncalves)	183
Cas 53	Sarcoïdose (B. Baudin)	186
Cas 54	Rectocolite hémorragique (C. Ferraro-Peyret, D. Goncalves)	189
Cas 55	Carence martiale (S. Séronie-Vivien)	191
Cas 56	Hémochromatose génétique (S. Séronie-Vivien)	194
Cas 57	Polyglobulie de Vaquez (G. Garcia, S. Labrousche-Colomer)	199
Cas 58	Myélome multiple (B. Leininger, J. Broseus, P. Feugier, C. Moulin)	203
Cas 59	Amylose (S. Guillou)	206
Cas 60	Mucoviscidose de l'adulte (R. Garnotel)	210
Cas 61	Cancer : recherche de mutations (D. Reita, É. Guérin, J.-M. Lessinger)	213
	Index	217

Liste des abréviations

A1AT	Alpha-1-antitrypsine	BCMA	B-Cell Maturation Antigen
Ac	Anticorps	BE	Base Excess (excès de bases)
ACE	Antigène carcino-embryonnaire	BHE	Barrière hémato-encéphalique
ACR	<i>Albumin Creatinine Ratio</i>	BNP	<i>Brain Natriuretic Peptide</i> (Peptide natriurétique de type B)
ADH	Alcool déshydrogénase	BOC	Bandes oligoclonales
ADH	Hormone antidiurétique	BPCO	Bronchopneumopathie chronique obstructive
AdoCbl	Adénosylcobalamine	C2h	Concentration à 2 h
AEG	Altération de l'état général	CA 19-9	Antigène carbohydre 19-9
AFP	Alpha-fœtoprotéine	CAOU	Chromatographie des acides organiques urinaires
Ag	Antigène	CaSR	Récepteur sensible au calcium
AGE	<i>Advanced Glycation End-products</i>	CBNPC	Cancer bronchique non à petites cellules
AGNIC	Acide gras à nombre impair d'atomes de carbone	CBP	Cholangite biliaire primitive (ou Cirrhose biliaire primitive)
AINS	Anti-inflammatoire non stéroïdien	CCG	Complexe de clivage de la glycine
AL	<i>Amyloid Light Chain</i>	CCMH	Concentration corpusculaire moyenne en hémoglobine
ALAT	Alanine amino-transférase	CDG	<i>Congenital Disorder of Glycosylation</i>
ALD	Affection de longue durée	CECOS	Centre d'étude et de conservation des œufs et du sperme
ALDH	Acétaldéhyde déshydrogénase	CGR	Concentré de globules rouges
ALK	<i>Anaplastic Lymphoma Kinase</i>	CHC	Carcinome hépatocellulaire
AMH	Hormone anti-müllérienne	CIVD	Coagulation intravasculaire disséminée
AML	Anticorps anti-muscles lisses	CK	Créatine kinase
AMM	Acide méthylmalonique	CLHP	Chromatographie liquide de haute performance
AMS	Atrophie multisystématisée	CMH	Complexe majeur d'histocompatibilité
ANA	Anticorps antinucléaires	CMV	Cytomégalovirus
ANCA	<i>Anti-Neutrophil Cytoplasm Antibody</i> (anticorps anti-cytoplasme des neutrophiles)	CO	Monoxyde de carbone
anti-CCP	Anti-peptides cycliques citrullinés	CPS-1	Carbamylophosphate synthétase I
anti-MOG	<i>Anti-Myelin Oligodendrocyte Glycoprotein</i>	CPT-1	Carnitine palmitoyl-transférase I
APE	Anti-pancréas exocrine	CPT2	Carnitine-palmitoyl-transférase 2
Apo	Apolipoprotéine	CRM	Chaîne respiratoire mitochondriale
ARA-II	Antagoniste du récepteur de l'angiotensine II	CRP	Protéine C réactive
ASAT	Aspartate aminotransférase	CSP	Cellules souches hématopoïétiques périphériques
ASCA	Anticorps anti- <i>Saccharomyces cerevisiae</i>		
ASE	Agent stimulant l'érythropoïèse		
ASL	Argininosuccinate lyase		
ASS	Argininosuccinate synthase		
ATU	Autorisation temporaire d'utilisation		
AUC	Aire sous la courbe		
AVC	Accident vasculaire cérébral		

CST (ou CsTrf)	Coefficient de saturation de la transferrine	FdUMP	5-fluorodésoxyuridine
CTF	Capacité totale de fixation de la transferrine	FGF23	5'-monophosphate <i>Fibroblast Growth Factor 23</i>
CTX-I	Télopeptide C-terminal du collagène de type 1	FiO ₂	Fraction inspirée d'oxygène
CV	Cardiovasculaire	FISH	<i>Fluorescence In Situ Hybridization</i>
CVF	Capacité vitale forcée	FLAIR	<i>FLuid Attenuated Inversion Recovery</i>
CYP2E1	Cytochrome P450 2E1	FNC	Forme non classique
DCB	Dégénérescence cortico-basale	FR	Facteur de risque
DCI	Dénomination commune internationale	FR	Facteur rhumatoïde
DCL	Démence à corps de Lewy	5-FU	5-fluorouracile
ddPCR	<i>Droplet digital PCR</i>	G6PD	Glucose-6-phosphate déshydrogénase
DEC	Déshydratation extracellulaire	GC/MS	Chromatographie en phase gazeuse couplée à la spectrométrie de masse
DFG	Débit de filtration glomérulaire	GH	<i>Growth Hormone</i> (hormone de croissance)
DHA	Acide docosahexaénoïque	GHD	<i>GH Deficiency</i>
DHO-DH	Dihydroorotate déshydrogénase	GOLD	<i>Global initiative for Obstructive Lung Diseases</i>
DI	Diabète insipide	GRIO	Groupe de recherche et d'information sur les ostéoporoses
DIC	Déshydratation intracellulaire	HA	Hépatite auto-immune
DLCO	<i>Diffusion capacity of the Lung for Carbon Monoxide</i>	Hb	Hémoglobine
DLFT	Dégénérescence lobaire fronto-temporale	HbCO	Carboxyhémoglobine
DMO	Densitométrie osseuse	HbO ₂	Oxyhémoglobine
DOC	Désoxycorticostérone	HDAC	Histones désacétylases
DSA	<i>Donor-Specific Antibodies</i>	HDL	<i>High Density Lipoprotein</i> (lipoprotéine de haute densité)
EAL	Exploration d'une anomalie lipidique	HELLP	<i>Hemolysis Elevated Liver enzymes Low Platelet count</i>
EBNA	<i>Epstein-Barr Nuclear Antigen</i>	HGPO	Hyperglycémie provoquée par voie orale
EBV	Virus d'Epstein-Barr	HH	Hémochromatose héréditaire
EC	Extracellulaire	HIC	Hyperhydratation intracellulaire
ECA	Enzyme de conversion de l'angiotensine	HPPI	Hémorragie du post-partum immédiat
ECBU	Examen cytobactériologique des urines	HRP	Hématome rétroplacentaire
ECG	Electrocardiogramme	HTA	Hypertension artérielle
ECMO	<i>Extra Corporeal Membrane Oxygenation</i>	HTG	Hypertension artérielle gravidique
EDTA	Acide éthylène-diamine-tétraacétique	HTP	Hypertension portale
EEG	Electroencéphalogramme	IAHG	<i>International Autoimmune Hepatitis Group</i>
EFR	Exploration fonctionnelle respiratoire	IC	Insuffisance cardiaque
ELF	<i>Enhanced Liver Fibrosis</i>	IC	Intracellulaire
ELISA	<i>Enzyme Linked Immunosorbent Assay</i>	IDM	Infarctus du myocarde
ENaC	<i>Epithelium Na Channel</i>	IEC	Inhibiteurs de l'enzyme de conversion
EPA	Acide eicosapentaénoïque	IFCC	<i>International Federation of Clinical Chemistry and laboratory medicine</i>
EPO	Erythropoïétine	IgA	Immunoglobuline A
EPS	Electrophorèse des protéines sériques	IgG	Immunoglobuline G
ESB	Encéphalopathie spongiforme bovine	IgM	Immunoglobuline M
EULAR	<i>EUropean League Against Rheumatism</i>	IGRA	<i>Interferon-Gamma Release Assay</i>
EVA	Echelle visuelle analogique	IHC	Insuffisance hépato-cellulaire
FAB	<i>French American British</i>	IMC	Indice de masse corporelle
FAV	Fistule artério-veineuse		
FC	Forme classique		

INCa	Institut National du Cancer	MRC	Maladie rénale chronique
INR	<i>International Normalized Ratio</i>	MT	Médecin traitant
IRA	Insuffisance rénale aiguë	NAD+	Nicotinamide adénine dinucléotide
IRAF	Insuffisance rénale aiguë fonctionnelle	NAFLD	<i>Non Alcoholic Fatty Liver Disease</i>
IRC	Insuffisance rénale chronique	NAGS	N-acétylglutamate synthase
IRCT	Insuffisance rénale chronique terminale	NASH	<i>Non Alcoholic Steatohepatitis</i>
IRM	Imagerie par résonance magnétique	NEM	Néoplasie endocrinienne multiple
IS	Insuffisance surrénalienne	NFS	Numération formule sanguine
ISN/RPS	<i>International Society of Nephrology/ Renal Pathology Society</i>	NGS	<i>Next Generation Sequencing</i> (Séquençage haut-débit ou séquençage de nouvelle génération)
ISRS	Inhibiteurs sélectifs de recapture de la sérotonine	NGSP	<i>National Glycohemoglobin Standardization Program</i>
ISS	<i>International Staging System</i>	NMO	Neuromyéélite optique
ITK	Inhibiteur de tyrosine kinase	NORB	Névrite optique rétrobulbaire
IVA	Interventriculaire antérieure proximale	NTBI	<i>Non Transferrin-Bound Iron</i>
KDIGO	<i>Kidney Disease Improving Global Outcomes</i>	NT-proBNP	Fraction N-terminale du précurseur du BNP
LAM	Leucémie aiguë myéloïde	OAP	Œdème aigu du poumon
LCHAD	<i>Long-Chain 3-HydroxyAcyl-CoA Dehydrogenase</i>	OCT	Ornithine carbamyl transférase
LCKAT	<i>Long-Chain 3-KetoAcyl-CoA Thiolase</i>	OGE	Organes génitaux externes
LC-MS/MS	Chromatographie liquide couplée à la spectrométrie de masse en tandem	OGI	Organes génitaux internes
LCS	Liquide cérébrospinal	25(OH)D	25-OH vitamine D
LCT	Lymphocytotoxicité	17-OHP	17-hydroxyprogesterone
LDH	Lactate déshydrogénase	OTC	<i>Over The Counter</i> (en vente libre devant le comptoir)
LDL	<i>Low Density Lipoprotein</i> (lipoprotéine de basse densité)	PA	Paquet-année
LKM	<i>Liver Kidney Microsomes</i> (microsomes du foie et du rein)	PA	Pression artérielle
LP	Libération prolongée	PAD	Pression artérielle diastolique
Lp(a)	Lipoprotéine (a)	PAL	Phosphatase alcaline
LSC	<i>Least Significant Change</i>	PaO ₂	Pression partielle d'oxygène
MA	Maladie d'Alzheimer	PAPP-A	<i>Pregnancy-Associated Plasma Protein A</i>
MAPT	<i>Microtubule-Associated Protein Tau</i>	PAS	<i>Periodic Acid Schiff</i>
MCAD	<i>Medium-Chain Acyl-CoA-Dehydrogenase</i> (déshydrogénase des acyl-CoA à chaîne moyenne)	PBH	Ponction biopsie hépatique
MCJ	Maladie de Creutzfeldt-Jakob	PBJ	Protéinurie de Bence-Jones
MEC	Matrice extracellulaire	PBR	Ponction biopsie rénale
MELD	<i>Model for End-stage Liver Disease</i>	PC	Pyruvate carboxylase
MEOS	<i>Microsomal Ethanol Oxidizing System</i>	PCC	Propionyl-CoA carboxylase
Methb	Méthémoglobine	pCO ₂	Pression partielle de gaz carbonique
MICI	Maladie inflammatoire chronique de l'intestin	PCT	Procalcitonine
MMCE	Méthylmalonyl-CoA épimérase	PDH	Pyruvate déshydrogénase
mMRC	<i>Modified Medical Research Council</i>	PE	Prééclampsie
MMSE	<i>Mini Mental State Examination</i>	PL	Ponction lombaire
MPA	Acide mycophénolique	PNDS	Protocole national de diagnostic et de soins
		pO ₂	Pression partielle en oxygène
		PPAR	<i>Peroxisome Proliferator-Activated Receptor</i>
		PR	Polyarthrite rhumatoïde
		PRL	Prolactine
		PrPc	Protéine prion
		PrPsc	Protéine prion scrapie

PSA	Antigène spécifique de la prostate	SNC	Système nerveux central
PSP	Paralyse supra-nucléaire progressive	SOPK	Syndrome des ovaires polykystiques
PTH	Parathormone	SP	Syndrome parkinsonien
PTT	Purpura thrombotique thrombocytopénique	SPECT	<i>Single Photon Emission Computed Tomography</i>
RAI	Recherche d'agglutinines irrégulières	SpO ₂	Oxymétrie de pouls
RCH	Rectocolite hémorragique	SpO ₂	Saturation pulsée en oxygène
RCP	Réunion de concertation pluridisciplinaire	SRA	Système rénine-angiotensine
RCS	Radiochirurgie stéréotaxique	STP	Suivi thérapeutique pharmacologique
ROT	Réflexes ostéotendineux	TA	Trou anionique
RP-PCR	<i>Repeat-Primed PCR</i>	TaO ₂	Transport artériel en oxygène
RsTrf	Récepteur soluble de la transferrine	TCA	Temps céphalique avec activateur
RT-QuIC	<i>Real-Time Quaking-Induced Conversion</i>	TCL	Traumatisme crânien léger
SA	Semaine d'aménorrhée	TCMH	Teneur corpusculaire moyenne en hémoglobine
SaO ₂	Saturation en oxygène	TDM	Tomodensitométrie
SAPL	Syndrome des anticorps antiphospholipides	TIPS	<i>Transjugular Intrahepatic Portosystemic Shunt</i>
SAU	Service d'accueil des urgences	TIR	Trypsine immunoréactive
SCAD	<i>Short-Chain Acyl-CoA Dehydrogenase</i> (déshydrogénase des acyl-CoA à chaîne courte)	TNC	Trouble neurocognitif
SCHAD	<i>Short-Chain 3-Hydroxy Acyl-CoA Dehydrogenase</i>	TP	Taux de prothrombine
SCORE	<i>Systematic COronary Risk Estimation</i>	TSA	Troncs supra-aortiques
SDHEA	Sulfate de déhydroépiandrostérone	UOsm	Osmolalité urinaire
SDRA	Syndrome de détresse respiratoire aiguë	VCA	<i>Viral Capsid Antigen</i>
SEP	Sclérose en plaques	VEGF	<i>Vascular Endothelial Growth Factor</i>
sFlt1	<i>Soluble Fms-like tyrosine kinase-1</i>	VEMS	Volume expiratoire maximal par seconde
SFMU	Société française de médecine d'urgence	VGM	Volume globulaire moyen
SFR	Société française de rhumatologie	VHA	Virus de l'hépatite A
SHAG	Stéatose hépatique aiguë gravidique	VHB	Virus de l'hépatite B
SHU	Syndrome hémolytique et urémique	VHC	Virus de l'hépatite C
SIADH	Syndrome de sécrétion inappropriée d'ADH	VHD	Virus de l'hépatite D
SIRS	Syndrome de réponse inflammatoire systémique	VIH	Virus de l'immunodéficience humaine
SLA	<i>Soluble Liver Antigen</i>	VLCAD	<i>Very Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase</i> (déshydrogénase des acyl-CoA à très longue chaîne)
SMUR	Service mobile d'urgence et de réanimation	VLDL	<i>Very Low Density Lipoprotein</i> (Lipoprotéine de très basse densité)
SN	Syndrome néphrotique	VNI	Ventilation non invasive
		VO	Varices œsophagiennes
		VS	Vitesse de sédimentation
		VU	Valeurs usuelles

Valeurs biologiques usuelles chez l'adulte

Dans cet ouvrage, seuls les paramètres pour lesquels les valeurs usuelles sont variables en fonction de l'âge et/ou du sexe et/ou dépendent de la technique utilisée sont suivis des valeurs usuelles adéquates indiquées entre parenthèses. Pour les paramètres courants, les valeurs usuelles ne sont pas précisées et sont regroupées dans le tableau ci-dessous.

Abréviations des milieux dans lesquels les constituants ont été dosés :

Sg	Sang veineux
SgA	Sang artériel
Se	Sérum
Pl	Plasma
LCS	Liquide cérebrospinal
dU	Urines de 24 h

Des abréviations peuvent être placées entre parenthèses :

(H)	Homme
(F)	Femme
(8h)	Prélèvement réalisé à 8 heures

Valeurs usuelles :

SgA- pH (à 37 °C)	7,35 - 7,45
SgA- pCO ₂	35 - 45 mmHg
SgA- pO ₂	80 - 100 mmHg
SgA- Oxyhémoglobine/Hémoglobine totale (SaO ₂)	0,94 - 1,00 soit 94 - 100 %
SgA- Bicarbonate	23 - 27 mmol/L
SgA- CO ₂ total	25 - 30 mmol/L
Pl- Sodium	135 - 145 mmol/L
Pl- Potassium	3,5 - 4,5 mmol/L
Pl- Chlorure	95 - 105 mmol/L
Pl- Bicarbonate	23 - 27 mmol/L
Pl- Osmolalité	295 - 310 mmol/kg d'eau ou mosm/kg d'eau
Pl- Ammonium	25 - 40 µmol/L
Se- ou Pl- Calcium	2,20 - 2,60 mmol/L
Pl- Glucose	3,90 - 5,50 mmol/L

PI- Lactate	0,50 - 2,0 mmol/L	
Se- ou PI- Fer	10 - 30 µmol/L	
Se- ou PI- Saturation de la transferrine	0,20 - 0,40	
Se- ou PI- Phosphate (inorganique)	0,80 - 1,40 mmol/L	
Se- ou PI- Créatinine (H)	60 - 115 µmol/L	
Se- ou PI- Créatinine (F)	45 - 105 µmol/L	
Clairance rénale mesurée de la créatinine relative à la surface corporelle de référence (1,73 m ²)	1,50 - 2,30 mL/s soit 90 - 140 mL/min	
Débit de filtration glomérulaire	> 90 mL/min/1,73m ²	
Se- ou PI- Urate (H)	180 - 420 µmol/L	
Se- ou PI- Urate (F)	150 - 360 µmol/L	
Se- ou PI- Urée	2,5 - 7,5 mmol/L	
	Homme	Femme
PI- ou Se- Alanine aminotransférase (ALAT)	< 45 UI/L	< 34 UI/L
PI- ou Se- Aspartate aminotransférase (ASAT)	< 35 UI/L	< 35 UI/L
PI- ou Se- Créatine kinase (CK)	< 171 UI/L	< 145 UI/L
PI- ou Se- Gamma glutamyltransférase (γGT)	< 55 UI/L	< 38 UI/L
PI- ou Se- Lactate déshydrogénase (LDH)	< 248 UI/L	< 248 UI/L
Se- ou PI- Protéines	65 - 80 g/L	
Se- ou PI- Haptoglobine	1 - 3 g/L	
Se- ou PI- Orosomucoïde (α1 glycoprotéine acide)	0,4 - 1,3 g/L	
Se- ou PI- Protéine C réactive (CRP)	< 5 mg/L	
Se- ou PI- Transferrine	2 - 4 g/L	
Se- ou PI- Ferritine (H)	20 - 250 µg/L	
Se- ou PI- Ferritine (F)	15 - 150 µg/L	
Se- Immunoglobulines A (IgA)	0,80 - 3,60 g/L	
Se- Immunoglobulines G (IgG)	7 - 15 g/L	
Se- Immunoglobulines M (IgM)	0,5 - 2,3 g/L	
dU- Créatinine (H)	10 - 18 mmol	
dU- Créatinine (F)	9 - 12 mmol	
dU- Urate	2,4 - 4,8 mmol	

dU- Urée	300 - 500 mmol
dU- Calcium	2,5 - 8,0 mmol
dU- Cortisol libre	80 - 270 nmol
LCS- Glucose	2,50 - 3,50 mmol/L
LCS- Protéines	0,15 - 0,30 g/L
PI- Temps de céphaline avec activateur (rapport malade/témoin)	0,80 - 1,20
PI- Activité du complexe prothrombinique (taux de prothrombine)	70 - 130 %
PI- Fibrinogène	2 - 4 g/L
Sg- Plaquettes	150 - 450 G/L
Sg- Érythrocytes (H)	4,5 - 5,7 T/L
Sg- Érythrocytes (F)	4,2 - 5,2 T/L
Sg- Hématocrite (H)	0,42 - 0,54 soit 42 - 54 %
Sg- Hématocrite (F)	0,37 - 0,47 Soit 37 - 47 %
Sg- Hémoglobine (H)	130 - 170 g/L
Sg- Hémoglobine (F)	120 - 160 g/L
Sg- Concentration corpusculaire moyenne en hémoglobine (CCMH)	32 - 35 %
Sg- Teneur corpusculaire moyenne en hémoglobine (TCMH)	27 - 32 pg
Sg- Volume globulaire moyen (VGM)	80 - 100 fL
Sg- Réticulocytes	20 - 80 G/L
Sg- Leucocytes	4,0 - 10,0 G/L
Polynucléaires neutrophiles	2 - 7,5 G/L
Polynucléaires éosinophiles	0,04 - 0,5 G/L
Polynucléaires basophiles	< 0,10 G/L
Lymphocytes	1 - 4 G/L
Monocytes	0,2 - 1 G/L

Avant-propos

Rédigé par 45 auteurs, sous l'impulsion de l'Association des Enseignants de Biochimie et Biologie Moléculaire (AE2BM) des facultés de Pharmacie, ce recueil de cas cliniques est le résultat d'un travail collectif. Cet ouvrage vient compléter le premier tome des *Explorations en biochimie médicale. Cas cliniques* (V. Annaix, L. Bermont et E. Bigot-Corbel, coord.).

Il vient s'adosser à l'ouvrage *Explorations en biochimie médicale : interprétations et orientations diagnostiques* (D. Bonnefont-Rousselot, J.-L. Beaudeau et Ph. Charpiot, coord.) au travers de situations cliniques et biologiques permettant la mise en application des connaissances théoriques et des mécanismes physiopathologiques à l'origine des perturbations cliniques et biologiques.

En effet, les examens de biologie médicale participent à près de 70% des diagnostics et sont très largement utilisés tant dans le suivi de l'évolution des pathologies que de la surveillance des traitements. Notre pratique hospitalière professionnelle nous fournit chaque jour de nombreux exemples de perturbations biologiques simples ou complexes, courantes ou exceptionnelles. Cet ouvrage n'a certes pas la prétention d'être exhaustif mais la volonté d'offrir de nombreux exemples de cas simples accessibles aux étudiants en santé et qui traitent de situations cliniques fréquentes mais aussi des cas plus complexes s'adressant aux internes en biologie médicale et aux biologistes en exercice. Chaque auteur a sélectionné dans sa thématique de prédilection des exemples pertinents dans lesquels les examens de biochimie médicale vont contribuer à poser un diagnostic, suivre une pathologie ou la thérapeutique mise en place et permettre grâce au dialogue clinico-biologique la prise en charge optimale du patient.

Ce second ouvrage, tout comme le premier, s'adresse à ceux qui souhaitent découvrir, connaître et approfondir la biochimie clinique telle qu'elle se pratique au quotidien. Ainsi, partir de situations concrètes, nous montrons comment se développe et se structure le raisonnement biologique, et comment se fait le choix d'examens biologiques complémentaires pouvant apporter des éléments confirmant, infirmant ou précisant le diagnostic ainsi que la prise en charge clinique et thérapeutique. Nous espérons apporter les informations et les éléments de réflexion et ainsi montrer l'intérêt de la biochimie médicale, répondre aux attentes des lecteurs mais aussi susciter chez les étudiants de l'intérêt pour l'exercice de cette discipline passionnante, en perpétuel renouvellement du fait de l'évolution permanente des connaissances et des techniques.

Nous remercions vivement les auteurs qui ont permis la réalisation de cet ouvrage.

Pour l'AE2BM
Les coordonnateurs de l'ouvrage
Dominique BONNEFONT-ROUSSELOT, Laurent BERMONT et Edith BIGOT-CORBEL

La biochimie médicale, composante essentielle de la biologie médicale, est une spécialité exercée conjointement par des médecins et des pharmaciens biologistes. Elle joue un rôle de plus en plus important dans le dépistage, le diagnostic, la surveillance et le traitement des pathologies, ainsi que dans la biologie de la reproduction, l'assistance à la procréation, le diagnostic prénatal et post-natal des maladies rares, la thérapie cellulaire et la thérapie génique. On estime actuellement que 60 à 70 % des diagnostics médicaux reposent sur l'exécution et l'interprétation des examens de laboratoire.

Le **tome 2** des *Explorations en biochimie médicale : cas cliniques* présente, au travers de 61 situations cliniques et biologiques concrètes, la mise en application des connaissances théoriques des examens de laboratoire. Le lecteur suit pas à pas le développement et la structuration du raisonnement biologique. L'ouvrage offre ainsi de nombreux exemples de cas, simples ou plus complexes et toujours pertinents, dans lesquels les examens de biochimie médicale vont contribuer à poser un diagnostic, suivre une pathologie ou la thérapeutique mise en place et permettre, grâce au dialogue clinico-biologique, la prise en charge optimale du patient.

Cet ouvrage s'adresse aux étudiants en biologie médicale, médecine, pharmacie, école de sage-femme, d'infirmier(ère) ou de technicien(ne) de laboratoire, et sera également très utile aux enseignants de biochimie et de biologie clinique et à l'ensemble des professionnels en exercice, qu'ils soient biologistes ou cliniciens.

Sous l'égide de l'AE2BM, **Dominique Bonnefont-Rousselot**, **Laurent Bermont** et **Édith Bigot-Corbel**, tous trois pharmaciens biochimistes et praticiens hospitalo-universitaires respectivement à la faculté de Paris, de Besançon et de Nantes, ont coordonné le travail de 46 auteurs, la plupart enseignants-chercheurs engagés dans la formation universitaire en biochimie clinique ou praticiens biochimistes hospitalo-universitaires ou hospitaliers.

*Tout comme le tome 1, le présent ouvrage vient s'adosser au livre **Explorations en biochimie médicale : interprétations et orientations diagnostiques**, coordonné par Dominique Bonnefont-Rousselot, Jean-Louis Beaudeau et Philippe Charpiot : toutes les explorations à utiliser pour l'étude des grandes fonctions physiologiques et des pathologies qui y sont associées.*

