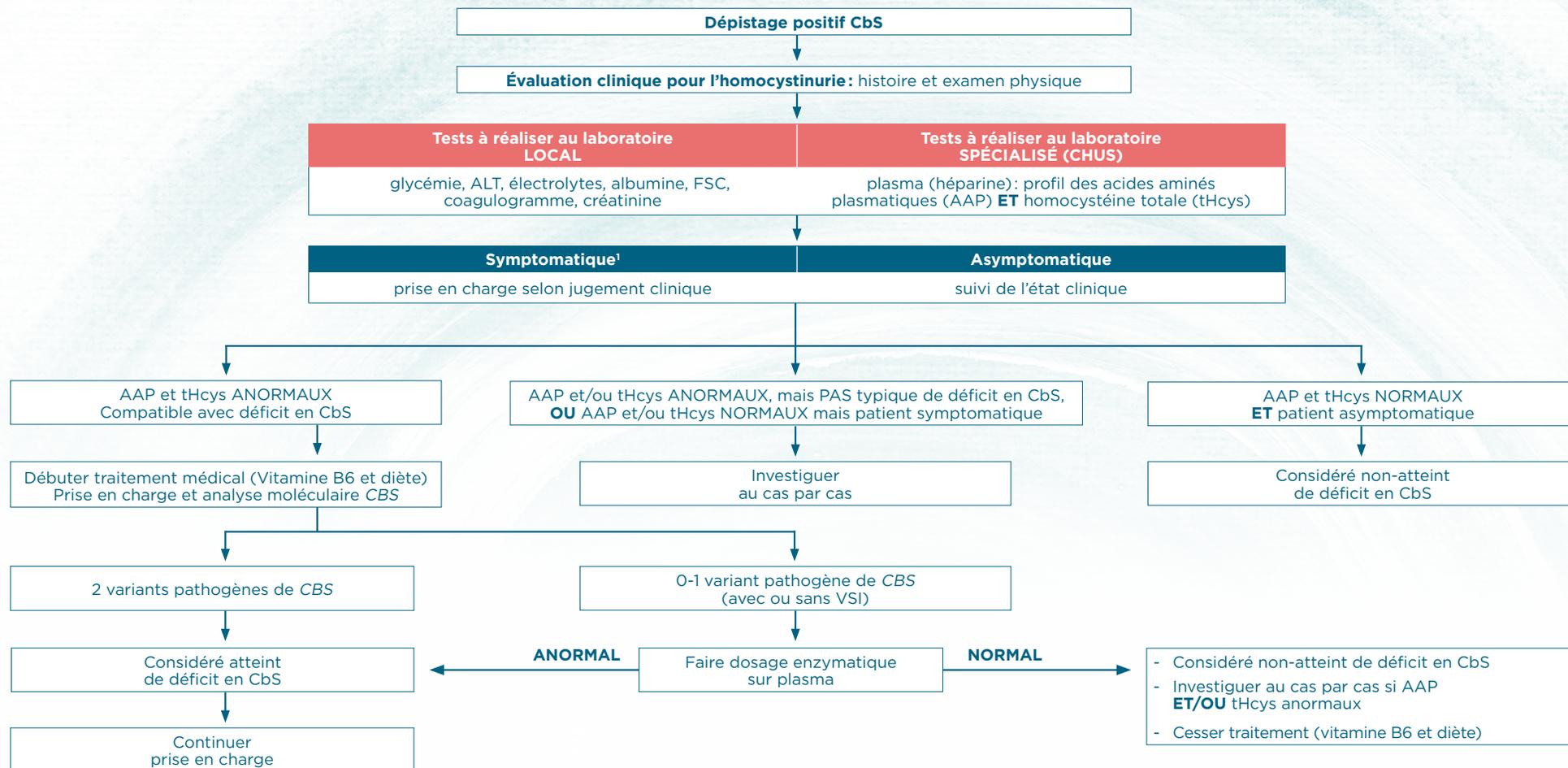


# Protocole de prise en charge initiale et confirmation diagnostique

## Homocystinurie classique par déficit en cystathionine bêta synthase (Cbs)

Élaboré par le comité consultatif sur le dépistage néonatal sanguin (2025)



**IMPORTANT:** Remplir le formulaire de confirmation diagnostique et le faire parvenir au laboratoire fiduciaire.

**(1) Symptomatique:** si éléments cliniques et/ou biochimiques compatibles avec Cbs

**ALT:** Alanine aminotransférase **AAP:** Acides aminés plasmatiques; **Cbs:** Cystathionine bêta synthase (enzyme); **CBS:** cystathionine bêta synthase (gène) **CHUS:** Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke - Laboratoire de génétique biochimique **FSC:** Formule sanguine complète **tHcys:** Homocystéine totale **VSI:** Variant de signification incertaine

**RÉFÉRENCE:** Morris, A. A., Kožich, V., Santra, S., Andria, G., Ben-Omran, T. I., Chakrapani, A. B., Crushell, E., Henderson, M. J., Hochuli, M., Huemer, M., Janssen, M. C., Maillot, F., Mayne, P. D., McNulty, J., Morrison, T. M., Ogier, H., O'Sullivan, S., Pavlíková, M., de Almeida, I. T., Terry, A., ... Chapman, K. A. (2017). Guidelines for the diagnosis and management of cystathionine beta-synthase deficiency. Journal of inherited metabolic disease, 40(1), 49-74. <https://doi.org/10.1007/s10545-016-9979-0>