

Unité de Médecine Moléculaire des Maladies Métaboliques - **U4M**

Diagnostic d'une Cause Moléculaire de :

**Hypoalphalipoprotéinémie Familiale**

**ORPHA31153 (ORPHA425 - ORPHA650 - ORPHA31150)**

Responsable : Dr Pascale BENLIAN

pascale.benlian@chru-lille.fr - Secrétariat Tel: 03 20 44 48 01 - Fax: 03 20 44 49 57

**ADRESSE de l'ENVOI**

Dr Pascale BENLIAN - U4M

Médecine Moléculaire des Maladies Métaboliques, Service Génopathies  
Centre de Biologie Pathologie (CBP) - CHRU de Lille  
Rue Paul Nayrac (Réception Analyses Extérieures) - 59037 LILLE cedex

[u4m@chru-lille.fr](mailto:u4m@chru-lille.fr)

Tel: 03 20 44 54 54 - Réception poste 44 801 - Laboratoire poste 29 395

Identité du Patient  
Etiquette PATIENT

Localisation du Patient  
Etiquette SERVICE

Prescripteur :  
Nom - Signature

Téléphone : \_\_\_\_\_

Préleveur : \_\_\_\_\_

Date du prélèvement : \_\_\_\_\_

Heure du prélèvement : \_\_\_\_\_

Cadre réservé à la réception

Coller Etiquette Molis  
voir fiche d'instruction "ADM"

Nom : \_\_\_\_\_  
Prénom : \_\_\_\_\_  
Date de naissance : \_\_\_\_\_  
Sexe : F  M

Etablissement : \_\_\_\_\_  
Service : \_\_\_\_\_

**NATURE de l'EXPLORATION**

Cas index  Apparenté

Recherche de Causes Génétiques  
d'Hypoalphalipoprotéinémie

( Arbre Décisionnel Agence Biomédecine)

Biomarqueurs ou Variants Génétiques  
Modulateurs du Phénotype

Recherche de Causes Génétiques  
Rares d'Hypoalphalipoprotéinémie \*

( Protocole Spécifique U4M )

**Documents à  
JOINDRE OBLIGATOIREMENT**

Le formulaire de consentement éclairé  
signé par le patient et par le médecin  
prescripteur

Bon de commande  
(Non facturables, sauf actes non référencés, non subventionnés)

Critères clinico-biologiques de diagnostic :  
**A RENSEIGNER AU VERSO**



**POUR le RTE ou le Service des  
ANALYSES EXTERIEURES du CBP**

**Noter Date/Heure de réception sur le Paquet  
Transférer: Télébac n°40 (pièce 50498)**

**MODALITES DE PRELEVEMENT SANGUIN**

**(++) Ne pas prélever un vendredi  
ou une veille de férié**

**ADULTES : 2 tubes de 7,5 ml sur EDTA**

**ENFANTS : 2 tubes de 5 ml sur EDTA**  
( 2 tubes 2 ml < 2 ans)

**Conservation à température ambiante  
Acheminement dans les 24 heures  
au laboratoire**

**Pour le LABORATOIRE EXPEDITEUR:** Si ADN Leucocytaire déjà extrait,  
ADN de Haut Poids Moléculaire; Concentration >250 µg/ml; Quantité >100 µg  
(extraction par Méthode Ionique/Solvants Organiques (ex: Puregène/Gentra)

\* Tests faisant appel à des investigations biochimiques et moléculaires spécifiques effectuées devant un tableau atypique, récessif ou sévère.

(Joindre un **Courrier** explicatif avec un **Arbre Généalogique**)

Identité du Patient Étiquette PATIENT	Recherche d'une cause moléculaire <b>d'Hypoalphalipoprotéinémie Familiale</b>	Identifiant Echantillon Étiquette MOLIS
	U4M	

**Critères CLINICO-BIOLOGIQUES DE DIAGNOSTIC**

**Données cliniques**

**OBLIGATOIRES** (+++) (ou joindre copie examen d'imagerie)

**Cardiovasculaires**

- Cardiopathie ischémique symptomatique: Oui - Non #
- Artériopathie cervico-cérébrale symptomatique: Oui - Non #
- Artériopathie des membres inférieurs symptomatique: Oui - Non #
- Artériopathie aortique symptomatique: Oui - Non #

Si Oui, préciser :.....

**Autres**

- Stéatose, Hépatomégalie
- Splénomégalie
- Amygales Orangées
- Amygdalectomie

Autre Pathologie :.....

**Neurosensorielles**

- Neuropathie Périphérique
- Troubles Cognitifs
- Opacités Cornéennes
- Cataracte, Myopie
- Rétinopathie

**Néphropathie**

- Amylose

Si Oui, préciser :.....

**Arbre Généalogique**

(sur feuille libre si > 4 sujets)

**Données biologiques**

**OBLIGATOIRES** (+++)

(ou joindre copie du bilan lipidique)

Sur >2 dosages à 12h de jeune hors traitement : **HDL Cholestérol <0,35 g/L (<0,9 mmol/L)** chez le cas index et au moins un apparenté

**Cas index**

- Cholestérol Total =.....g/L Mmol/l<sup>#</sup>
- Triglycérides =.....g/L Mmol/l<sup>#</sup>
- LDL Cholestérol =.....g/L Mmol/l<sup>#</sup>
- HDL Cholestérol =.....g/L Mmol/l<sup>#</sup>
- Apolipoprotéine A1 =.....g/L

**Père\*\***

- Cholestérol Total =.....g/L Mmol/l<sup>#</sup>
- Triglycérides =.....g/L Mmol/l<sup>#</sup>
- LDL Cholestérol =.....g/L Mmol/l<sup>#</sup>
- HDL Cholestérol =.....g/L Mmol/l<sup>#</sup>

- Maladie Cardiovasculaire (préciser):.....

**Mère\*\***

- Cholestérol Total =.....g/L Mmol/l<sup>#</sup>
- Triglycérides =.....g/L Mmol/l<sup>#</sup>
- LDL Cholestérol =.....g/L Mmol/l<sup>#</sup>
- HDL Cholestérol =.....g/L Mmol/l<sup>#</sup>

- Maladie Cardiovasculaire (préciser):.....

\*\*si autre apparenté (préciser):.....

<sup>#</sup> Rayer la mention inutile

**‡ Si Opacités Cornéennes**

- Cholestérol Libre/ Non Estérifié =.....g/L Mmol/l

- Lp(a) =.....g/L