


<p><b>Unité de Médecine Moléculaire des Maladies Métaboliques - U4M</b>                  Diagnostic d'une Cause Moléculaire de  <b>Déficit en LIPASE ACIDE LYSOSOMIALE</b>  <b>ORPHA275761 (ORPHA75233 - ORPHA75234)</b>                  Responsable : Dr Pascale BENLIAN  <i>pascale.benlian@chu-lille.mssante.fr - Secrétariat Tel: 03 20 44 48 01 - Fax: 03 20 44 49 57</i></p>	<p><b>ADRESSE de l'ENVOI</b>                  Dr Pascale BENLIAN - U4M                  Médecine Moléculaire des Maladies Métaboliques, Service Génopathies                  Centre de Biologie Pathologie (CBP) - CHU de Lille                  Rue Paul Nayrac (Réception Analyses Extérieures) - 59037 LILLE cedex  <i>evodie.peperstraete@chu-lille.fr - u4m@chu-lille.fr</i>                  Tel: 03 20 44 54 54 - Réception poste 44 801 - Laboratoire poste 29 395</p>
---	--

<p>Identité du Patient Etiquette PATIENT</p> <p>Nom : _____                  Prénom : _____                  Date de naissance : _____                  Sexe : F <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/></p>	<p>Localisation du Patient Etiquette SERVICE</p> <p>Etablissement : _____                  Service : _____</p>	<p>Prescripteur : _____                  Nom - Signature</p> <p>Téléphone : _____                  Préleveur : _____                  Date du prélèvement : _____                  Heure du prélèvement : _____</p>	<p><b>Cadre réservé à la réception</b></p> <p>Coller Etiquette Molis voir fiche d'instruction "ADM"</p>
--	--	---	---

<p><b>NATURE de l'EXPLORATION</b></p> <p><input type="checkbox"/> Cas Index      <input type="checkbox"/> Apparenté</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Recherche de mutations du gène de la Lipase Acide Lysosomiale (LIPA)*</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Variants Génétiques Modulateurs du Phénotype</p>	<p><b>Documents à JOINDRE OBLIGATOIREMENT</b></p> <p><input type="checkbox"/> Le formulaire de consentement éclairé signé par le patient et par le médecin prescripteur</p> <p><input type="checkbox"/> Bon de commande <i>(Acte RIHN: N903x13, cas index - N903x12, Apparenté)</i></p> <p><input type="checkbox"/> Critères clinico-biologiques de diagnostic : <b>A RENSEIGNER AU VERSO</b></p> <p style="text-align: center;"></p> <p>POUR le CHRU, le RTE ou le Service des ANALYSES EXTERIEURES du CBP</p> <p>CODE CIRUS:      <b>GENO17</b></p> <p><b>Noter Date/Heure de réception sur le Paquet</b>  <b>Transférer: Télébac n°40 (pièce 50498)</b></p>	<p><b>MODALITES DE PRELEVEMENT SANGUIN</b></p> <p><i>(++) Ne pas prélever un vendredi ou une veille de férié</i></p> <p><b>ADULTES et ENFANTS ≥2 ans:</b>  <input type="checkbox"/> 2 tubes de 7 ml sur EDTA (5 ml enfant)</p> <p><b>ENFANTS &lt; 2 ans:</b>  <input type="checkbox"/> 1 tube de 2 ml sur EDTA</p> <p><i>Conservation à température ambiante                  Acheminement dans les 24 heures                  au laboratoire</i></p> <p><i>Pour le LABORATOIRE EXPEDITEUR: Si ADN Leucocytaire déjà extrait,                  ADN de Haut Poids Moléculaire; Concentration &gt;250 µg/ml; Quantité &gt;100 µg                  (extraction par Méthode Echange Ionique/Solvants Organiques)</i></p>
--	---	--

\* Ce test ne sera pratiqué que si les critères clinico-biologiques au verso sont renseignés pour le cas index.

Identité du Patient Etiquette PATIENT	<b>Recherche d'une Cause Moléculaire de Déficit en Lipase Acide Lysosomiale</b>	Identifiant Echantillon Etiquette MOLIS
U4M		

**Critères CLINICO-BIOLOGIQUES DE DIAGNOSTIC**
**A. ] Présentation Clinique**

 Arbre Généalogique  
 (sur feuille libre si > 4 sujets)

Poids: ..... Taille: .....

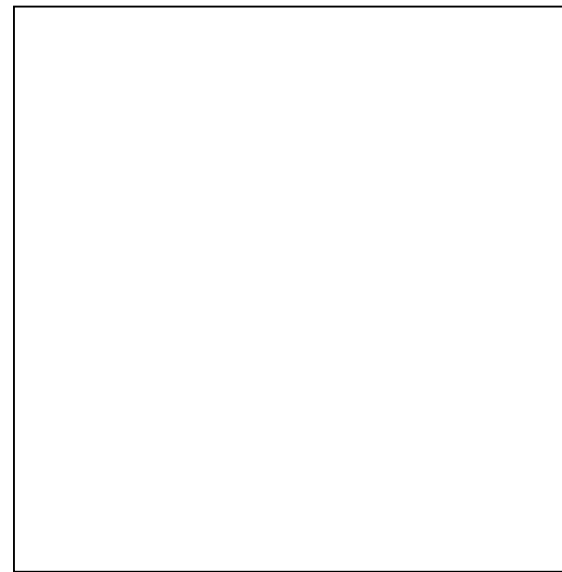
Age aux Premiers Symptomes: .....

 **Maladie de WOLMAN**

- Retard de Croissance depuis la Naissance (<2 Percentiles OMS / Poids)
- Météorisme, Vomissements, Diarrhée, Dénutrition\*
- Hépato-Splénomégalie\*
- Calcifications Bilatérales des Surrénales
- Ganglions Mésentériques
- Leucocytes Vacuolés Spumeux

 **Maladie de Surcharge  
en Esters de Cholestérol (CESD)**

- Hépatomégalie       Splénomégalie
- Météorisme       Diarrhée chronique
- Artériopathie/Coronaropathie Ischémique\*


**B. Données d'Imagerie**

- Stéatose       Fibrose Hépatique       Athérosclérose : Plaque/Sténose\*      Site :  Cervicale
- Stéatose Microvésiculaire       Cellules de Kupffer/Hépatocytes vacuolés spumeux       Coronaire
- Membre Inférieurs

**C. Données Biologiques**

- ♦ Cholestérol Total = ..... g/L\*      ♦ HDL Cholestérol = ..... g/L\*      ♦ CRP ou CRPus = ..... mg/L
- ♦ Triglycérides = ..... g/L\*      ♦ LDL cholestérol = ..... g/L\*      ♦ Acides Biliaires Totaux = ..... mmol/L
- ♦ Transaminases ALAT = ..... UI/L      ♦ Transaminases ASAT = ..... UI/L      ♦ Ferritinémie = ..... UI/L      Albumine = ..... g/L
- ♦ **Numération Leucocytaire** (Obligatoire)      ♦ Leucocytes = ..... /mm<sup>3</sup>      ♦ Lymphocytes = ..... /mm<sup>3</sup>      ♦ Neutrophiles = ..... /mm<sup>3</sup>  
*(Joindre copie de la NFS si possible)*
- ♦ **Activité Lipase Acide Lysosomiale Totale ou Leucocytaire\*\* :**  
 Patient = ..... Unités.....      Témoin = ..... Unités.....

\* Rayer la mention inutile; \*\* Obligatoire chez le cas index (joindre copie des résultats)