

<p>Unité de Médecine Moléculaire des Maladies Métaboliques - U4M</p> <p>Diagnostic d'une Cause Moléculaire de :</p> <p>Hypobétalipoprotéinémie Familiale</p> <p>ORPHA31154 (ORPHA426 - ORPHA14 - ORPHA71)</p> <p>Responsable : Dr Pascale BENLIAN</p> <p>pascale.benlian@chru-lille.fr - Secrétariat Tel: 03 20 44 48 01 - Fax: 03 20 44 49 57</p>	<p>ADRESSE de l'ENVOI</p> <p>Dr Pascale BENLIAN - U4M</p> <p>Médecine Moléculaire des Maladies Métaboliques, Service Génopathies Centre de Biologie Pathologie (CBP) - CHRU de Lille Rue Paul Nayrac (Réception Analyses Extérieures) - 59037 LILLE cedex u4mhmno@chru-lille.fr</p> <p>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 : _____</p> <p>Préleveur : _____</p> <p>Date du prélèvement : _____</p> <p>Heure du prélèvement : _____</p>	<p>Cadre réservé à la réception</p> <p>Coller Etiquette Molis voir fiche d'instruction "ADM"</p>
---	---	--	---

NATURE de l'EXPLORATION	Documents à JOINDRE OBLIGATOIREMENT	MODALITES DE PRELEVEMENT SANGUIN
<p><input type="checkbox"/> Cas index <input type="checkbox"/> Apparenté</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Recherche de Causes Génétiques d'Hypobétalipoprotéinémie (Arbre Décisionnel Agence Biomédecine)</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Biomarqueurs ou Variants Génétiques Modulateurs du Phénotype</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Recherche de Causes Génétiques Rares d'Hypobétalipoprotéinémie * (Protocole Spécifique U4M)</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 (Non facturables, sauf actes non référencés, non subventionnés)</p> <p><input type="checkbox"/> Critères clinico-biologiques de diagnostic : A RENSEIGNER AU VERSO</p> <p style="text-align: center;"></p> <p style="text-align: center;">POUR le RTE ou le Service des ANALYSES EXTERIEURES du CBP</p> <p>Noter Date/Heure de réception sur le Paquet Transférer: Télébac n°40 (pièce 50498)</p>	<p>(++) Ne pas prélever un vendredi ou une veille de férié</p> <p>ADULTES : 2 tubes de 7,5 ml sur EDTA</p> <p>ENFANTS : 2 tubes de 5 ml sur EDTA (2 tubes 2 ml < 2 ans)</p> <p style="text-align: center;"><i>Conservation à température ambiante Acheminement dans les 24 heures au laboratoire</i></p> <p><small>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)</small></p>

* 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 Etiquette PATIENT	Recherche d'une cause moléculaire d' Hypobétalipoprotéinémie Familiale	Identifiant Echantillon Etiquette MOLIS
	U4M	

Critères CLINICO-BIOLOGIQUES DE DIAGNOSTIC

Données cliniques

- Stéatose, Hépatomégalie
- Stéatorrhée
- Neuropathie Périphérique
- Syndrome de longévité familiale
- Rétinite Pigmentaire
- Autres : préciser

- Dominante
- Récessive

Arbre Généalogique

(sur feuille libre si > 4 sujets)

Données biologiques

Sur >2 dosages à 12h de jeune : LDL Cholestérol <0,80 g/L et ApoB <0,50 g/l
(Absence ou Faible augmentation des TG ou de l'ApoB sous charge orale en lipides)

- Cas index**
- Cholestérol Total =
 - Triglycérides =
 - LDL Cholestérol =
 - Apolipoprotéine B =
 - Hypo-Vitaminose E**
 - Acanthocytose**

- Père***
- Cholestérol Total =
 - Triglycérides =
 - Apolipoprotéine B =
 - LDL Cholestérol =

** ou autre apparenté
(préciser):.....*

- Mère‡**
- Cholestérol Total =
 - Triglycérides =
 - Apolipoprotéine B =
 - LDL Cholestérol =

*‡ ou autre apparenté
(préciser):.....*

Vérifier la conformité de votre demande d'examen(s) en cochant les cases nécessaires au recto et au verso de ce document