


<p align="center"><b>Unité de Médecine Moléculaire des Maladies Métaboliques - U4M</b></p> <p align="center">Diagnostic d'une Cause Moléculaire de :</p> <p align="center"><b>Hypobétalipoprotéïnémie Familiale</b></p> <p align="center"><b>ORPHA31154 (ORPHA426 - ORPHA14 - ORPHA71)</b></p> <p align="center">Responsable : Dr Pascale BENLIAN</p> <p><i>pascale.benlian@chu-lille.mssante.fr - Secrétariat Tel: 03 20 44 48 01 - Fax: 03 20 44 49 57</i></p>	<p align="center"><b>ADRESSE de l'ENVOI</b></p> <p align="center">Dr Pascale BENLIAN - U4M</p> <p align="center">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 align="center">Identité du Patient Etiquette PATIENT</p> <p>Nom : _____</p> <p>Prénom : _____</p> <p>Date de naissance : _____</p> <p>Sexe : F <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/></p>	<p align="center">Localisation du Patient Etiquette SERVICE</p> <p>Etablissement : _____</p> <p>Service : _____</p>	<p align="center">Prescripteur : _____ Nom - Signature</p> <p align="center">Téléphone : _____</p> <p align="center">Préleveur : _____</p> <p align="center">Date du prélèvement : _____</p> <p align="center">Heure du prélèvement : _____</p>	<p align="center"><b>Cadre réservé à la réception</b></p> <p align="center">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'Hypobétalipoprotéïnémie Dominante ou Récessive *</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Variants Génétiques Modulateurs du Phénotype</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: N351, Cas index - N353, Apparenté)</i></p> <p><input type="checkbox"/> Critères clinico-biologiques de diagnostic : <b>A RENSEIGNER AU VERSO</b></p> <p align="center"></p> <p align="center">POUR le CHRU, le RTE ou le Service des ANALYSES EXTERIEURES du CBP</p> <p>CODE CIRUS:                      <b>GEN017</b></p> <p><b>Noter Date/Heure de réception sur le Paquet</b> <b>Transférer: Télébac n°40 (pièce 50498)</b></p>	<p align="center"><b>(++) Ne pas prélever un vendredi ou une veille de férié</b></p> <p><b>ADULTES : 2 tubes de 7,5 ml sur EDTA</b></p> <p><b>ENFANTS : 2 tubes de 5 ml sur EDTA</b> ( 2 tubes 2 ml &lt; 2 ans)</p> <p align="center"><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 Ionique/Solvants Organiques (ex: Puregène/Gentra)</i></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**

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

**Formes Récessives**

(Joindre Compte-Rendu Endoscopie/Anapath)

- Muqueuse Digestive Blanchâtre
  - Duodénale
  - Rectale
- Vacuoles Lipidiques Entérocytaires
- Vacuoles Lipidiques Hépatocytaires
- Autres : préciser .....
- .....

**Arbre Généalogique**

(sur feuille libre si > 4 sujets)

**Données biologiques**

(obligatoires chez le cas index +++)

- 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*

- Dominante
- Récessive

**Cas index**

- Cholestérol Total = .....
- Triglycérides = .....
- LDL Cholestérol = .....
- HDL Cholestérol = .....
- Apolipoprotéine B = .....
- Apolipoprotéine A1 = .....

**Père\***

- Cholestérol Total = .....
- Triglycérides = .....
- LDL Cholestérol = .....
- HDL Cholestérol = .....
- Apolipoprotéine B = .....
- Apolipoprotéine A1 = .....

**Mère‡**

- Cholestérol Total = .....
- Triglycérides = .....
- LDL Cholestérol = .....
- HDL Cholestérol = .....
- Apolipoprotéine B = .....
- Apolipoprotéine A1 = .....

- Hypo-Vitaminose E
- Hypo-Vitaminose A

Acanthocytose

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

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