


<p align="center">Unité de Médecine Moléculaire des Maladies Métaboliques - U4M</p> <p align="center">Diagnostic d'une Cause Moléculaire de :</p> <p align="center">Hypertriglycéridémies Majeures ORPHA181425 (ORPHA411 - ORPHA412 - ORPHA70470)</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">ADRESSE de l'ENVOI</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</p> <p align="center"><i>evodie.peperstraete@chu-lille.fr - u4m@chu-lille.fr</i></p> <p align="center">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 align="center">Localisation du Patient Etiquette SERVICE</p>	<p>Prescripteur : Nom - Signature _____</p>	<p>Cadre réservé à la réception</p> <p>Coller Etiquette Molis</p> <p>voir fiche d'instruction "ADM"</p>
<p>Nom : _____</p>	<p>Etablissement : _____</p>	<p>Téléphone : _____</p>	
<p>Prénom : _____</p>	<p>Service : _____</p>	<p>Préleveur : _____</p>	
<p>Date de naissance : _____</p> <p>Sexe : F <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/></p>	<p>_____</p>	<p>Date du prélèvement : _____</p> <p>Heure du prélèvement : _____</p>	

NATURE de l'EXPLORATION	Documents à JOINDRE OBLIGATOIREMENT	MODALITES DE PRELEVEMENT SANGUIN
<p><input type="checkbox"/> Cas atteint <input type="checkbox"/> Apparenté</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Recherche de Causes Génétiques d'Hypertriglycéridémie Majeure* <i>(Causes Majeures Loci: LPL, APOA5, APOE, GPIHBP1, LMF1)</i></p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Variants Génétiques Modulateurs du Phénotype</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Causes Rares ou Polygéniques d'Hypertriglycéridémie Majeure ** <i>(Protocole Spécifique U4M)</i></p>	<p><input checked="" type="checkbox"/> Le formulaire de consentement éclairé signé par le patient et par le médecin prescripteur</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Bon de commande <i>(Acte RIHN: N350,N318,N351: Cas index - N353,N318: Apparenté)</i></p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Critères clinico-biologiques de diagnostic A RENSEIGNER AU VERSO</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: GENO17</p> <p>Noter Date/Heure de réception sur le Paquet Transférer: Télëbac n°40 (pièce 50498)</p>	<p align="center">(++) Ne pas prélever un vendredi ou une veille de férié</p> <p>ADULTES et ENFANTS ≥2 ans:</p> <p><input type="checkbox"/> 2 tubes de 7 ml sur EDTA (5 ml enfant)</p> <p align="center"><i>Conservation à température ambiante</i> Acheminement dans les 24 heures au laboratoire</p> <p><i>Pour le LABORATOIRE EXPEDITEUR: Si ADN Leucocytaire déjà extrait, ADN de Haut Poids Moléculaire; Concentration >250 µg/ml; Quantité >100 µg (extraction par Méthode Echange Ionique/Solvants Organiques)</i></p>

* Les tests effectués dépendront du type d'hypertriglycéridémie Majeure définie par les critères clinico-biologiques et le score FCS décisionnel +++ (à compléter au dos).

** Ces tests seront effectués en 2^e intention, en cas de négativité, ou devant un tableau atypique, sévère ou de résistance ou d'intolérance aux hypolipémiants (Joindre un Courrier + Arbre Généalogique).

Identité du Patient Etiquette PATIENT	Recherche d'une cause moléculaire ou d'Hypertriglycéridémie Majeure	Identifiant Echantillon Etiquette MOLIS
	U4M	

Critères CLINICO-BIOLOGIQUES DE DIAGNOSTIC
DONNÉES CLINIQUES

- Pancréatite aiguë
- Hépatomégalie et/ou Stéatose*
- Splénomégalie
- Douleurs Abdominales Post-Prandiales
- Xanthomatose éruptive
- Lipémie rétinienne
- Maladie Cardiovasculaire

- préciser*
- Facteur de Risque Cardiovasculaire

- préciser*

- Facteurs Exogènes ou Endogènes Aggravants :
(Hormono-Métaboliques, Immuno, Nutritionnels, Traitements, etc.):

- Autres (préciser)

OBLIGATOIRES (+++)

- Poids
- Taille

TRAITEMENT HYPOLIPÉMIANT

- Fibrates (nom/dose) :
- Oméga 3 (nom/dose):
- Statines (nom/dose) :
- Ezetimibe :
- Autres :

- Intolérance Musculaire aux Statines:
 - OUI NON

SCORE FCS *d'Hyperchylomicronémie Familiale ‡*

- | | |
|---|--------------|
| <input type="checkbox"/> TG >10 mmol/L: x3 dosages sur 3/mois | 5 |
| <input type="checkbox"/> TG >20 mmol/L: 1 dosage | 1 |
| <input type="checkbox"/> ATCD de Pancréatite | 1 |
| <input type="checkbox"/> Douleurs Abdominales Récurrentes | 1 |
| <input type="checkbox"/> TG >10 mmol/L sous hypolipémiant | 1 |
| <input type="checkbox"/> TG <2 mmol/L: 1 dosage | -5 |
| <input type="checkbox"/> Pas de facteur Endogène ou Exogène | |
| Aggravant (sauf Estrogènes ou Grossesse) | 2 |
| <input type="checkbox"/> Pas d'ATCD d'HLP Mixte Familiale | 1 |
| <input type="checkbox"/> Âge de Début: | |
| <10 ans | 3 |
| <20 ans | 2 |
| <40 ans | 1 |
| TOTAL | _____ |
| FCS CERTAIN ≥10 points IMPROBABLE ≤9 points | |

DONNÉES BIOLOGIQUES

(sur EAL à 12h de jeûne)

- Triglycérides > 10 g/L (ou 11,1 mmol/l)
- HDL Cholestérol < 0,30 g/L (ou 1 mmol/l)
- Apolipoprotéine B <0,80 g/L
- Chylomicronémie à jeûn (*Lipoprotéinogramme*)

OBLIGATOIRES (+++)

(ou joindre copie du dernier bilan lipidique)

- TG Max =.....g/L Mmol/l*
- CT Max =.....g/L Mmol/l*
- HDL Min =.....g/L Mmol/l*

Arbre Généalogique

(sur feuille libre si > 4 sujets)

- TG élevés ou Dyslipidémie
- Pancréatite
- Stéato-Hépatite
- Syndrome Métabolique
- Maladies Cardiovasculaires

 cocher la case correspondante

* rayer la mention inutile

‡ Familial Chylomicronemia Syndrome score du panel d'experts Européens et Canadiens