

SIL-FE-CBP-217_Date d'application 30/11/2023 v.3

Unité de Médecine Moléculaire des Maladies Métaboliques - U4M

Diagnostic d'une Cause Moléculaire de :

Hypercholestérolémie Familiale de l'Enfant
ORPHA406

Responsable : Dr Pascale BENLIAN

pascale.benlian@chu-lille.mssante.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
evodie.peperstraete@chu-lille.fr - u4m@chu-lille.fr
Tel: 03 20 44 54 54 - Réception poste 44 801 - Laboratoire poste 29 395Identité du Patient
Étiquette PATIENTLocalisation du Patient
Étiquette SERVICEPrescripteur :
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 atteint Apparenté■ Recherche d'une cause génétique
d'Hypercholestérolémie Familiale*

(Formes dominantes Loci LDLR, APOB, APOE, PCSK9)

■ Variants Génétiques
Modulateurs du Phénotype■ Causes Rares ou Polygéniques
d'Hypercholestérolémie Familiale**
(Protocole Spécifique U4M)Documents à
JOINDRE OBLIGATOIREMENT■ Le formulaire de consentement éclairé
signé par le patient et par le médecin
prescripteur

■ Bon de commande

(Acte RIHN: N350,N318,N351, cas index - N353,N318, Apparenté)

■ Critères clinico-biologiques de diagnostic
A RENSEIGNER AU VERSOPOUR le CHRU, le RTE ou le Service des
ANALYSES EXTERIEURES du CBP

CODE CIRUS: GENO17

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**

ENFANTS ≥2 ans:

 2 tubes de 5 ml sur EDTA

ENFANTS < 2 ans:

 2 tubes de 2 ml sur EDTA**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)

* Les tests effectués dépendront du type d'hypercholestérolémie familiale définie par le score décisionnel +++ (à compléter au dos).

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

Identité du Patient Étiquette PATIENT	Recherche d'une cause moléculaire d'Hypercholestérolémie Familiale chez l'Enfant	Identifiant Echantillon Étiquette MOLIS
U4M		

Critères CLINICO-BIOLOGIQUES DE DIAGNOSTIC

HISTOIRE PERSONNELLE			
Poids :	Taille :		
Circonstances de Découverte	ATCD Familiaux d'Hypercholestérolémie <input type="checkbox"/>	ATCD Familiaux de Maladie Cardiovasculaire <input type="checkbox"/>	Fortuite <input type="checkbox"/>
Dépôts (Xanthômes)	Tendineux <input type="checkbox"/>	Cutanés <input type="checkbox"/>	Xanthélasma <input type="checkbox"/>
HISTOIRE FAMILIALE			
Age des Parents	Père :	Mère :	
Cholestérol Total Maximal*(g/L)	Père :	Mère :	
Triglycérides* (g/L)	Père :	Mère :	
Maladie Cardiovasculaire**	Père <input type="checkbox"/>	Mère <input type="checkbox"/>	GD Père <input type="checkbox"/> GD Mère <input type="checkbox"/> Paternel(le) <input type="checkbox"/> Maternel(le) <input type="checkbox"/>
Si oui Laquelle (entourer) : Mort Subite Infarctus du Myocarde Angor Angioplastie Pontage Coronaire AVC Artériopathie Oblitérante Autre :			

Biologie (sur « EAL » après 12h de jeûne)

BILAN INITIAL (g/L)*	
Cholestérol Total :	_____
Triglycérides :	_____
HDL Cholestérol :	_____
LDL Cholestérol :	_____
BILAN APRÈS RÉGIME *	
Cholestérol Total :	_____
Triglycérides :	_____
HDL Cholestérol :	_____
LDL Cholestérol :	_____

**Si oui, cocher les cases correspondant au(x) apparenté(s) atteint(s) et préciser sur l'arbre généalogique

Entourer les cases appropriées du LDL-C avant/après régime dans le tableau correspondant puis **Cocher le Score** ci-dessous

Statine chez un parent	LDLC après Régime***				
	g/l	< 1,40	1,40 - 1,69	1,70 - 2,29	≥ 2,30
LDLC au diagnostic	1,30 - 1,69				
	1,70 - 2,09				
	2,10 - 2,59				
	≥ 2,60				

Pas de Statine chez les Parents	LDLC après Régime***				
	g/l	< 1,40	1,40 - 1,69	1,70 - 2,29	≥ 2,30
LDLC au diagnostic	1,30 - 1,69				
	1,70 - 2,09				
	2,10 - 2,59				
	≥ 2,60				

*** Réduction des apports alimentaires en graisses saturées pendant >3 mois

SCORE certain probable possible improbable

