

Unité de Médecine Moléculaire des Maladies Métaboliques - **U4M**

Diagnostic d'une Cause Moléculaire de :

Hypercholestérolémie Familiale de l'Adulte

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) - CHU 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 29 395

Identité du Patient
Etiquette PATIENT

Localisation du Patient
Etiquette SERVICE

Prescripteur :
Nom - Signature

Cadre réservé à la réception

Nom : _____
Prénom : _____
Date de naissance : _____
Sexe : F M

Etablissement : _____
Service : _____

Téléphone : _____
Préleveur : _____
Date du prélèvement : _____
Heure du prélèvement : _____

Coller Etiquette Molis
voir fiche d'instruction "ADM"

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 VERSO



POUR 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**

ADULTES et ENFANTS ≥2 ans:

2 tubes de 7 ml sur EDTA (5 ml enfant)

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 Echange Ionique/Solvants Organiques)*

* Les tests effectués dépendront du type d'hypercholestérolémie familiale définie par les critères et le score clinique OMS/DLCN (Dutch Lipid Clinic Network (à compléter au dos +++).

** Ces tests seront effectués en 2^e intention en cas de négativité, ou de tableau sévère, de taux de Lp(a) élevé, ou d'intolérance aux statines (Joindre un Courier + Arbre Généalogique).
HCF-Adulte-U4M-v2.2023

Identité du Patient Etiquette PATIENT	Recherche d'une cause moléculaire d' Hypercholestérolémie Familiale de l'Adulte	Identifiant Echantillon Etiquette MOLIS
--	---	--


U4M

Critères CLINICO-BIOLOGIQUES DE DIAGNOSTIC

SCORE OMS/DLCN (*Dutch Lipid Clinic Network*) ‡

AUTRES SYMPTÔMES

Etablir le score en fonction des critères suivants

 entourer le score correspondant à chaque réponse positive

A. HISTOIRE FAMILIALE

- Parent au 1er degré avec une **insuffisance coronarienne prématurée** ou **cardiovasculaire prématurée** (*homme <55 ans, femme <60 ans*) **1**
- Parent au 1er degré avec un taux de **LDL cholestérol (*) > 1,90 g/l** ou 5 mmol/l **1**
- Parent au 1er degré avec des **xanthomes** et/ou un arc cornéen **2**
- Enfant avec un taux de **LDL cholestérol > 1,55 g/l** ou 4 mmol/l **2**
- Parent au 1er degré avec un **génotype causal d'HCF** (*loci: LDLR, APOB, PCSK9*) **8**

B. HISTOIRE PERSONNELLE

- Insuffisance coronaire prématurée** (*homme < 55 ans, femme < 60 ans*) **2**
- Artériopathie** oblitérante des membres inférieurs ou cérébrale prématurée (*homme < 55 ans, femme < 60 ans*) **1**

C. EXAMEN CLINIQUE

- Xanthomes** tendineux ou cutanés **6**
- Arc cornéen** (< 45 ans) isolé **sans xanthomes** **4**

D. DONNEES BIOLOGIQUES

- LDL cholestérol (*) > 3,30 g/l (> 8,5 mmol/l) **8**
- LDL cholestérol (*) 2,50 - 3,30 g/l (6,5 - 8,4 mmol/l) **5**
- LDL cholestérol (*) 1,91 - 2,49 g/l (5,0 - 6,4 mmol/l) **3**
- LDL cholestérol (*) 1,55 - 1,90 g/l (4,0 - 4,9 mmol/l) **1**

TOTAL _____

(*) *Hors traitement hypolipémiant (+2 sous traitement), avec triglycérides < 1,5 g/l (1,75 mmol/l).*

En l'absence de mesure directe, utiliser la formule de Friedewald : LDLc g/l = CT-HDL-TG/5 (si TG < 4g/l)

SCORE DIAGNOSTIC HCF : CERTAINE **>8** points PROBABLE **6 - 8** points
 POSSIBLE **3 - 5** points IMPROBABLE <3 points

A. BILAN LIPIDIQUE (*actuel, à 12h de jeûne*)

g/L - mmol/L*

- Cholestérol Total :
- Triglycérides :
- HDL Cholestérol :
- LDL Cholestérol :
- Lipoprotéine (a) - Lp(a) :

B. CONTEXTE CLINIQUE

- Poids : ■ Taille :

Facteurs de Risque Cardiovasculaires:

Si oui préciser:

Autres ATCD personnels :

.....

Autres ATCD Familiaux (*joindre arbre généalogique*)

.....

C. TRAITEMENTS

■ **Intolérance Musculaire aux Statines*** :

OUI - NON

- Statine (Nom/dose) :
- Ezetimibe (dose) :
- Fibrate (Nom/dose) :
- Oméga 3 (Nom/dose) :
- PCSK9i (Nom/dose) :
- Résine (dose) :
- Autre :

‡ selon recommandations European Society of Cardiology et European Atherosclerosis Society

* rayer la mention inutile