


<p>Unité de Médecine Moléculaire des Maladies Métaboliques - U4M</p> <p>Diagnostic d'une Cause Moléculaire de :</p> <p style="text-align: center;">Chondrodysplasie Ponctuée liée à l'X</p> <p style="text-align: center;">ORPHA35173</p> <p style="text-align: center;">Responsable : Dr Pascale BENLIAN</p> <p><i>pascale.benlian@chru-lille.fr</i> - Secrétariat : Tel: 03 20 44 48 01 - Fax: 03 20 44 49 57</p>	<p style="text-align: center;">ADRESSE de l'ENVOI</p> <p style="text-align: center;">Dr Pascale BENLIAN - U4M</p> <p style="text-align: center;">Médecine Moléculaire des Maladies Métaboliques, Service Génopathies Centre de Biologie Pathologie (CBP) - CHRU de Lille Rue Paul Nayrac (Réception Analyses Extérieures) - 59037 LILLE cedex <i>u4mhmno@chru-lille.fr</i></p> <p style="text-align: center;">Tel: 03 20 44 54 54 - Réception poste 44 801 - Laboratoire poste 29 395</p>
---	--

<p>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>Localisation du Patient Etiquette SERVICE</p> <p>Etablissement : _____</p> <p>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 A JOINDRE OBLIGATOIREMENT	MODALITES DE PRELEVEMENT SANGUIN
<p><input type="checkbox"/> Cas Index <input type="checkbox"/> Apparenté</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Dosage des Stérols Anormaux par Spectrométrie de Masse</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Recherche de Mutation du Gène de la Delta-8 Delta-7 Stérol Isomérase (gène EBP) * (Arbre Décisionnel Agence Biomédecine)</p> <p>Sur prélèvement :</p> <p><input type="checkbox"/> Sanguin</p> <p><input type="checkbox"/> Tissulaire, si oui lequel _____</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 (Non facturables, sauf actes non référencés, non subventionnés)</p> <p><input checked="" 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 RIE ou le Service des ANALYSES EXTERIEURES du CBP</p> <p style="text-align: center;">Noter Date/Heure de réception sur le Paquet Transférer: Télébac n°40 (pièce 50498)</p>	<p style="text-align: center;">(++) <i>Ne pas prélever un vendredi ou une veille de férié</i></p> <p>ADULTES et ENFANTS ≥2 ans: <input type="checkbox"/> 2 tubes de 7 ml sur EDTA (5 ml enfant)</p> <p>ENFANTS < 2 ans: <input type="checkbox"/> 1 tube de 2 ml sur EDTA</p> <p>Tissu : Congelé tel quel ou en Sérum Physiologique</p> <p style="text-align: center;"><i>Conservation à température ambiante</i> <i>Acheminement dans les 24 heures</i> <i>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>

* Ce test ne sera pratiqué que si les critères clinico-biologiques au verso sont renseignés pour le cas index.

Identité du Patient Etiquette PATIENT	Recherche d'une Cause Moléculaire de Chondrodysplasie Ponctuée Liée à l'X (CDPX2) U4M	Identifiant Echantillon Etiquette MOLIS
--	--	--

Critères CLINICO-BIOLOGIQUES DE DIAGNOSTIC

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Sexe féminin
<input type="checkbox"/> Dysplasie squelettique
<input type="checkbox"/> Calcifications ponctiformes des épiphyses et/ou des voies aériennes
<input type="checkbox"/> Raccourcissement asymétrique des membres
<input type="checkbox"/> Autres Anomalies (préciser) | <input type="checkbox"/> Ichtyose
<input type="checkbox"/> Peau sèche, hyperkératose
<input type="checkbox"/> Cheveux clairsemés
<input type="checkbox"/> Cataracte bilatérale
<input type="checkbox"/> Amblyopie, Strabisme |
|---|--|

SIGNES BIOLOGIQUES

- Présence de stérols aberrants au spectromètre de masse (joindre une copie des résultats)

TISSU ANALYSE

- Sang
 Foie
 Peau ichtyosique
 Autres (préciser) :

TAUX

- Cholestérol total :
 7-déhydrocholestérol :
 8-déhydrocholestérol :
 Cholesta-8-(9)-en-3β-ol :
 Autres (préciser) :

Antécédents familiaux : oui non inconnu

Si OUI, joindre un arbre généalogique en indiquant le cas index et les apparentés atteints, avec les dates de naissances et le phénotype clinique.

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