

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

Diagnostic d'une Cause Moléculaire de :

Chondrodysplasie Ponctuée liée à l'X

ORPHA35173

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 Index Apparenté

Recherche de Mutation du Gène
de la Delta-8 Delta-7 Stérol Isomérase
(gène EBP) *

Recherche de Mutation
causale de troubles de la biogenèse
du cholestérol (Panel) *‡

Sur prélèvement :

Sanguin

Tissulaire, si oui lequel _____

**DOCUMENTS À
JOINDRE OBLIGATOIREMENT**

Le formulaire de consentement éclairé
signé par le patient et par le médecin
prescripteur

Bon de commande
(Acte RIHN: N903x5, cas index - N903x4, 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)

ENFANTS < 2 ans:

1 tube de 2 ml sur EDTA

Tissu : Congelé tel quel ou en Sérum Physiologique

*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)*

*Ce test ne sera pratiqué que si les critères clinico-biologiques sont renseignés pour le cas index au verso. ‡Pratiqué en 2e intention en cas de taux anormaux de précurseurs de cholestérol.

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

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