


<p align="center"><b>Unité de Médecine Moléculaire des Maladies Métaboliques - U4M</b></p> <p align="center">Diagnostic d'une Cause Moléculaire de :</p> <p align="center"><b>Xanthomatose Cérébrotendineuse</b></p> <p align="center"><b>ORPHA909</b></p> <p align="center">Responsable : Dr Pascale BENLIAN</p> <p align="center"><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"><b>ADRESSE de l'ENVOI</b></p> <p align="center">Dr Pascale BENLIAN - U4M <span style="float:right">Médecine</span></p> <p align="center">Moléculaire des Maladies Métaboliques, Service Génopathies</p> <p align="center"><b>Centre de Biologie Pathologie (CBP) - CHU de Lille</b></p> <p align="center">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>Nom : _____</p> <p>Prénom : _____</p> <p>Date de naissance : _____</p> <p>Sexe : F <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/></p>	<p align="center">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 align="center">Cadre réservé à la réception</p> <p align="center">Coller Etiquette Molis</p> <p align="center">voir fiche d'instruction "ADM"</p>
---	---	--	--

<p align="center"><b>NATURE de l'EXPLORATION</b></p> <p><input type="checkbox"/> Cas Index      <input type="checkbox"/> Apparenté</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Recherche de Mutation du Gène de la Stérol 27 Hydroxylase (CYP27A1) *</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Variants Génétiques Modulateurs du Phénotype</p>	<p align="center"><b>DOCUMENTS À JOINDRE OBLIGATOIREMENT</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input checked="" type="checkbox"/> Le formulaire de consentement éclairé signé par le patient et par le médecin prescripteur</li> <li><input checked="" type="checkbox"/> Bon de commande <i>(Acte RIHN: N903x11, cas index - N903x10, Apparenté)</i></li> <li><input checked="" type="checkbox"/> Critères clinico-biologiques de diagnostic</li> </ul> <p align="center"><b>A RENSEIGNER AU VERSO</b></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:      <b>GENO17</b></p> <p><b>Noter Date/Heure de réception sur le Paquet</b></p> <p><b>Transférer: Télébac n°40 (pièce 50498)</b></p>	<p align="center"><b>MODALITES DE PRELEVEMENT SANGUIN</b></p> <p align="center"><i>(++) Ne pas prélever un vendredi ou une veille de férié</i></p> <p><b>ADULTES et ENFANTS ≥2 ans:</b></p> <p><input type="checkbox"/> 2 tubes de 7 ml sur EDTA (5 ml enfant)</p> <p><b>ENFANTS &lt; 2 ans:</b></p> <p><input type="checkbox"/> 1 tube de 2 ml sur EDTA</p> <p align="center"><i>Conservation à température ambiante</i></p> <p align="center"><i>Acheminement dans les 24 heures au laboratoire</i></p> <p><i>Pour le LABORATOIRE EXPEDITEUR: Si ADN Leucocytaire déjà extrait, ADN de Haut Poids Moléculaire; Concentration &gt;250 µg/ml; Quantité &gt;100 µg</i></p> <p align="center"><i>(extraction par Méthode Ionique/Solvants Organiques (ex: Puregène/Gentra)</i></p>
---	--	--

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

Identité du Patient Etiquette PATIENT	<b>Recherche d'une Cause Moléculaire de Xanthomatose Cérébrotendineuse (CTX)</b>  U4M	Identifiant Echantillon Etiquette MOLIS									
<b>Critères CLINICO-BIOLOGIQUES DE DIAGNOSTIC</b>											
<b>SIGNES CLINIQUES</b>											
<table style="width: 100%; border: none;"> <tr> <td style="width: 50%; vertical-align: top;"> <input type="checkbox"/> Troubles du Comportement, Hyperactivité   <input type="checkbox"/> Troubles Cognitifs, Démence   <input type="checkbox"/> Syndrome Pyramidal, Cérébelleux, Médullaire   <input type="checkbox"/> Neuropathie Périphérique   <input type="checkbox"/> Comitialité   <input type="checkbox"/> Autres signes neuropsychiatriques : .....         </td> <td style="width: 50%; vertical-align: top;"> <input type="checkbox"/> Diarrhée Chronique   <input type="checkbox"/> Manifestations Cardiovasculaires : .....   <input type="checkbox"/> Xanthomes Tendineux, Xanthélasma   <input type="checkbox"/> Cataracte   <input type="checkbox"/> Autres signes Ophtalmologiques, Drusens : .....   <input type="checkbox"/> Autres signes généraux : .....         </td> </tr> </table>			<input type="checkbox"/> Troubles du Comportement, Hyperactivité  <input type="checkbox"/> Troubles Cognitifs, Démence  <input type="checkbox"/> Syndrome Pyramidal, Cérébelleux, Médullaire  <input type="checkbox"/> Neuropathie Périphérique  <input type="checkbox"/> Comitialité  <input type="checkbox"/> Autres signes neuropsychiatriques : .....	<input type="checkbox"/> Diarrhée Chronique  <input type="checkbox"/> Manifestations Cardiovasculaires : .....  <input type="checkbox"/> Xanthomes Tendineux, Xanthélasma  <input type="checkbox"/> Cataracte  <input type="checkbox"/> Autres signes Ophtalmologiques, Drusens : .....  <input type="checkbox"/> Autres signes généraux : .....							
<input type="checkbox"/> Troubles du Comportement, Hyperactivité  <input type="checkbox"/> Troubles Cognitifs, Démence  <input type="checkbox"/> Syndrome Pyramidal, Cérébelleux, Médullaire  <input type="checkbox"/> Neuropathie Périphérique  <input type="checkbox"/> Comitialité  <input type="checkbox"/> Autres signes neuropsychiatriques : .....	<input type="checkbox"/> Diarrhée Chronique  <input type="checkbox"/> Manifestations Cardiovasculaires : .....  <input type="checkbox"/> Xanthomes Tendineux, Xanthélasma  <input type="checkbox"/> Cataracte  <input type="checkbox"/> Autres signes Ophtalmologiques, Drusens : .....  <input type="checkbox"/> Autres signes généraux : .....										
<b>DONNEES D'IMAGERIE</b>											
<table style="width: 100%; border: none;"> <tr> <td style="width: 50%; vertical-align: top;"> <input type="checkbox"/> Xanthomes Cérébraux, Démyélinisation (IRM, TDM)   <input type="checkbox"/> Spectro IRM : Rapport Choline/Créatine .....  <input type="checkbox"/> Spectro IRM : Rapport Choline/N-Acétyl Aspartate (NAA) .....         </td> <td style="width: 50%; vertical-align: top;"> <input type="checkbox"/> Hypofluorescence Choroïdienne   <input type="checkbox"/> Athérosclérose Périphérique  <input type="checkbox"/> Athérosclérose Rétinienne         </td> </tr> </table>			<input type="checkbox"/> Xanthomes Cérébraux, Démyélinisation (IRM, TDM)  <input type="checkbox"/> Spectro IRM : Rapport Choline/Créatine ..... <input type="checkbox"/> Spectro IRM : Rapport Choline/N-Acétyl Aspartate (NAA) .....	<input type="checkbox"/> Hypofluorescence Choroïdienne  <input type="checkbox"/> Athérosclérose Périphérique <input type="checkbox"/> Athérosclérose Rétinienne							
<input type="checkbox"/> Xanthomes Cérébraux, Démyélinisation (IRM, TDM)  <input type="checkbox"/> Spectro IRM : Rapport Choline/Créatine ..... <input type="checkbox"/> Spectro IRM : Rapport Choline/N-Acétyl Aspartate (NAA) .....	<input type="checkbox"/> Hypofluorescence Choroïdienne  <input type="checkbox"/> Athérosclérose Périphérique <input type="checkbox"/> Athérosclérose Rétinienne										
<b>DONNEES BIOLOGIQUES</b> * <i>obligatoires (Joindre copie des résultats +++)</i>											
<table style="width: 100%; border: none;"> <tr> <td style="width: 33%;">Cholestanol * = ....</td> <td style="width: 33%;">Cholestérol Total * =.....</td> <td style="width: 33%;">HDL Cholestérol * = ....</td> </tr> <tr> <td>Acides Biliaires (CA) = .....</td> <td>Triglycérides * =.....</td> <td>LDL cholestérol * = .....</td> </tr> <tr> <td>Acides Biliaires (CDCA) = .....</td> <td>Apolipoprotéine B =.....</td> <td>Albuminémie = .....</td> </tr> </table>			Cholestanol * = ....	Cholestérol Total * =.....	HDL Cholestérol * = ....	Acides Biliaires (CA) = .....	Triglycérides * =.....	LDL cholestérol * = .....	Acides Biliaires (CDCA) = .....	Apolipoprotéine B =.....	Albuminémie = .....
Cholestanol * = ....	Cholestérol Total * =.....	HDL Cholestérol * = ....									
Acides Biliaires (CA) = .....	Triglycérides * =.....	LDL cholestérol * = .....									
Acides Biliaires (CDCA) = .....	Apolipoprotéine B =.....	Albuminémie = .....									
<input type="checkbox"/> <b>Antécédents familiaux</b> <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non											
<b>Si OUI, JOINDRE UN ARBRE GENEALOGIQUE en indiquant le cas index et les apparentés atteints, les dates de naissances et le phénotype clinique.</b>											

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