


<p align="center">Unité de Médecine Moléculaire des Maladies Métaboliques - U4M</p> <p align="center">Diagnostic d'une Cause Moléculaire de :</p> <p align="center">Hypercholestérolémies Familiales Récessives</p> <p align="center">ORPHA 2882 - ORPHA 391665</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">ADRESSE de l'ENVOI</p> <p align="center">Dr Pascale BENLIAN - U4M</p> <p align="center">Médecine Moléculaire des Maladies Métaboliques, Service Génopathies Centre de Biologie Pathologie (CBP) - CHU de Lille Rue Paul Nayrac (Réception Analyses Extérieures) - 59037 LILLE cedex <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 voir fiche d'instruction "ADM"</p>
---	---	--	---

NATURE de l'EXPLORATION	Documents à JOINDRE OBLIGATOIREMENT	MODALITES DE PRELEVEMENT SANGUIN
<p><input type="checkbox"/> Cas atteint <input type="checkbox"/> Apparenté</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Recherche d'une cause génétique rare d'Hypercholestérolémie Familiale *</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Variants Génétiques Modulateurs du Phénotype</p>	<ul style="list-style-type: none"> <input checked="" type="checkbox"/> Le formulaire de consentement éclairé signé par le patient et par le médecin prescripteur <input checked="" type="checkbox"/> Bon de commande <i>(Acte RIHN: N351, Cas index - N353, Apparenté)</i> <input checked="" type="checkbox"/> Critères clinico-biologiques de diagnostic A RENSEIGNER AU VERSO <p align="center"></p> <p align="center">POUR le CHRU, le RTE ou le Service des ANALYSES EXTERIEURES du CBP</p> <p>CODE CIRUS: GENO17</p> <p>Noter Date/Heure de réception sur le Paquet Transférer: Télébac n°40 (pièce 50498)</p>	<p align="center">(++) Ne pas prélever un vendredi ou une veille de férié</p> <p>ADULTES et ENFANTS ≥2 ans:</p> <p><input type="checkbox"/> 2 tubes de 7 ml sur EDTA (5 ml enfant)</p> <p>ENFANTS < 2 ans:</p> <p><input type="checkbox"/> 1 tube de 2 ml sur EDTA</p> <p align="center"><i>Conservation à température ambiante 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 >250 µg/ml; Quantité >100 µg (extraction par Méthode Ionique/Solvants Organiques (ex: Puregène/Gentra)</i></p>

* Les tests seront effectués devant un **tableau atypique, récessif ou sévère** d'hypercholestérolémie définie par des signes **clinico-biologiques évocateurs** (à compléter au dos).

Identité du Patient Etiquette PATIENT	Recherche d'une cause moléculaire U4M	Identifiant Echantillon Etiquette MOLIS
d' Hypercholestérolémie Familiale Récessive		

Critères CLINICO-BIOLOGIQUES DE DIAGNOSTIC

A. Présentation Clinique

Poids: Taille:.....

■ Dépôts Extravasculaires de Cholestérol

- Xanthélasma
- Xanthome Plan, si oui localisation
- Xanthome Tubéreux, si oui localisation
- Xanthômes Tendineux, si oui localisation
- Autres (duremériens, cérébraux), préciser

■ Complications Cardiovasculaires

- Artériopathie Périphérique, si oui préciser.....
- Coronaropathie*: si oui préciser.....
- Valvulopathie: si oui préciser.....

Age aux Premiers Symptomes:

■ Hématologiques & Inflammatoires

- Hépatomégalie
- Splénomégalie
- Endocrinopathie (Thyroïde, Stéroïdes)
- Anémie, Thrombopénie*
- Adénopathies
- Arthralgies, Arthropathie*:
- Saignements spontanés : épistaxis, hématomes, ménorrhagies*

■ Autres

- Retard de Croissance
- Diarrhée chronique
- Autres, préciser:

Arbre Généalogique

(sur feuille libre si > 4 sujets)

Consanguinité Parentale

ATCD Familiaux:

Xanthomes/Xanthélasma
Maladie Cardiovasculaire
Saignements
Anémie
Thrombopénie
Lithiase Biliaire, HSM
Hypercholestérolémie

D. Traitements

B. Données d'Imagerie

- Athérosclérose Coronaire:
- Athérosclérose Périphérique: localisation.....
- Stéatose
- Fibrose Hépatique
- ♦ Score Calcique Coronaire:.....
- ♦ Epaisseur Intimale Carotidienne:.....
- Lithiase Biliaire
- Autre:.....
- Intolérance aux Statines
- Statines
- Ezetimibe
- Autre:...

C. Données Biologiques

(compléter et/ou Joindre copie des bilans)

■ Lipides

- ♦ Cholestérol Total = g/L - mmol/L*
- ♦ Triglycérides = g/L - mmol/L*
- ♦ HDL Cholestérol = g/L - mmol/L*
- ♦ LDL cholestérol = g/L - mmol/L*
- ♦ Lipoprotéine Lp(a) = g/L

■ Hémato-Immunologie

- ♦ Hémoglobine = /mm3
- ♦ Erythrocytes = /mm3
- ♦ Leucocytes = /mm3
- ♦ Plaquettes = /mm3

■ Hépatologie - Nutrition

- ♦ ALAT/ASAT/GGT = UI/L
- ♦ Acides Biliaires/Bilirubinémie = mg/L
- ♦ Ferritinémie = UI/L
- ♦ CRP ou CRPus = mg/L

■ Cytologie

- Stomatocytose
- Macrothrombocytose
- Plaquettes Vacuolées
- Autre:.....

■ Taux de Stérols/Phytostérols : Obligatoire chez le cas index et les apparentés +++ Si Xanthômes et/ou Anomalies Hématologiques chez le cas index

- ♦ Patient = ♦ Sitostérol g/L ♦ Stigmastérol g/L ♦ Témoin = ♦ Sitostérol g/L ♦ Stigmastérol g/L
- ♦ Campesterol g/L ♦ Cholestanol g/L ♦ Campesterol g/L ♦ Cholestanol g/L

Cocher la/les cases, et préciser si présent

* Rayer la mention inutile

HCR-U4M-v2.2023