


<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">Hyperalphalipoprotéinémie Familiale</p> <p align="center">ORPHA:181428 (dont ORPHA:79506 - ORPHA:140905)</p> <p align="center">Responsable : Dr Pascale BENLIAN</p> <p><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> 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 align="center">Prescripteur : _____</p> <p>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 index <input type="checkbox"/> Apparenté</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Recherche de Causes Génétiques d'Hyperalphalipoprotéinémie Familiale*</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Variants Génétiques Modulateurs du Phénotype</p>	<p><input type="checkbox"/> Le formulaire de consentement éclairé signé par le patient et par le médecin prescripteur</p> <p><input type="checkbox"/> Bon de commande <i>(Acte RIHN: N351, Cas index - N353, Apparenté)</i></p> <p><input type="checkbox"/> Critères clinico-biologiques de diagnostic : A RENSEIGNER AU VERSO</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: 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 : 2 tubes de 7,5 ml sur EDTA</p> <p>ENFANTS : 2 tubes de 5 ml sur EDTA (2 tubes 2 ml < 2 ans)</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/Genra)</i></p>

* Tests faisant appel à des investigations biochimiques et moléculaires spécifiques effectuées devant un tableau atypique, récessif ou sévère.
(Joindre un **Courrier** explicatif avec un **Arbre Généalogique**)

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

Critères CLINICO-BIOLOGIQUES DE DIAGNOSTIC

Données cliniques

OBLIGATOIRES (++++)

(ou joindre copie examen d'imagerie)

Cardiovasculaires

- Cardiopathie ischémique symptomatique #: Oui - Non
- Artériopathie cervico-cérébrale symptomatique #: Oui - Non
- Artériopathie des membres inférieurs symptomatique #: Oui - Non
- Artériopathie aortique symptomatique #: Oui - Non
- Facteurs de Risque # : HTA - Diabète - Surpoids - Tabagisme

Si Oui, préciser :

Autres

- Hépatomégalie
- Stéatose
- Autre Pathologie :

Traitements Hypolipémiants

- Statines (préciser)/dose :
- Fibrates (préciser)/dose :
- Autres :

Données biologiques

OBLIGATOIRES (++++)

(ou joindre copie du bilan lipidique)

Sur >2 dosages à 12h de jeune hors traitement : **HDL Cholestérol >0,65 g/L (<1,7 mmol/L)** chez le cas index et au moins un apparenté

Cas index

- Cholestérol Total =g/L Mmol/l#
- Triglycérides =g/L Mmol/l#
- LDL Cholestérol =g/L Mmol/l#
- HDL Cholestérol =g/L Mmol/l#
- Apolipoprotéine A1 =g/L
- Lp(a) =g/L

Père**

- Cholestérol Total =g/L Mmol/l#
- Triglycérides =g/L Mmol/l#
- LDL Cholestérol =g/L Mmol/l#
- HDL Cholestérol =g/L Mmol/l#
- Apolipoprotéine A1 =g/L
- Lp(a) =g/L

Mère**

- Cholestérol Total =g/L Mmol/l#
- Triglycérides =g/L Mmol/l#
- LDL Cholestérol =g/L Mmol/l#
- HDL Cholestérol =g/L Mmol/l#
- Apolipoprotéine A1 =g/L
- Lp(a) =g/L

Rayer la mention inutile

**si autre apparenté (préciser):

Arbre Généalogique

(sur feuille libre si > 4 sujets)

- Dyslipidémie
- Cholestase
- Syndrôme Métabolique
- Maladies Cardiovasculaires

Intolérance Musculaire aux Statines:

- OUI
- NON