


<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">Hypoalphalipoprotéinémie Familiale</p> <p align="center">ORPHA31153 (ORPHA425 - ORPHA650 - ORPHA31150)</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> 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 index <input type="checkbox"/> Apparenté</p> <p><input checked="" type="checkbox"/> Recherche de Causes Génétiques d'Hypoalphalipoprotéinémie 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/Gentra)</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'Hypoalphalipoprotéïnémie 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**
- Stéatose, Hépatomégalie
 - Splénomégalie
 - Amygales Orangées
 - Amygdalectomie

Autre Pathologie :

Neurosensorielles

- Neuropathie Périphérique
- Troubles Cognitifs
- Opacités Cornéennes ‡
- Cataracte, Myopie
- Rétinopathie

- Néphropathie
 - Amylose
- Si Oui, préciser :

Arbre Généalogique

(sur feuille libre si > 4 sujets)

- Dyslipidémie
- Stéatohépatite / Cholestase
- Syndrome Métabolique
- Maladies Cardiovasculaires

- Intolérance Musculaire aux Statines:**
- OUI
 - NON

Données biologiques OBLIGATOIRES (+++) (ou joindre copie du bilan lipidique)

Sur >2 dosages à 12h de jeune hors traitement : **HDL Cholestérol <0,35 g/L (<0,9 mmol/L)** chez le cas index et au moins un apparenté

- | | | | | | |
|------------------|---|---------------|---|---------------|---|
| Cas index | <input type="checkbox"/> Cholestérol Total =g/L Mmol/l# | Père** | <input type="checkbox"/> Cholestérol Total =g/L Mmol/l# | Mère** | <input type="checkbox"/> Cholestérol Total =g/L Mmol/l# |
| | <input type="checkbox"/> Triglycérides =g/L Mmol/l# | | <input type="checkbox"/> Triglycérides =g/L Mmol/l# | | <input type="checkbox"/> Triglycérides =g/L Mmol/l# |
| | <input type="checkbox"/> LDL Cholestérol =g/L Mmol/l# | | <input type="checkbox"/> LDL Cholestérol =g/L Mmol/l# | | <input type="checkbox"/> LDL Cholestérol =g/L Mmol/l# |
| | <input type="checkbox"/> HDL Cholestérol =g/L Mmol/l# | | <input type="checkbox"/> HDL Cholestérol =g/L Mmol/l# | | <input type="checkbox"/> HDL Cholestérol =g/L Mmol/l# |
| | <input type="checkbox"/> Apolipoprotéine A1 =g/L | | <input type="checkbox"/> Apolipoprotéine A1 =g/L | | <input type="checkbox"/> Apolipoprotéine A1 =g/L |

‡ Si Opacités Cornéennes: Présence d'une LpX #: OUI - NON

Cholestérol Libre/ Non Estérifié =g/L Mmol/l Lp(a) =g/L

Rayer la mention inutile

**si autre apparenté (préciser):