

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

Diagnostic d'une Cause Moléculaire de

Déficit en LIPASE ACIDE LYOSOMIALE

ORPHA275761 (ORPHA75233 - ORPHA75234)

Responsable : Dr Pascale BENLIAN

pascale.benlian@chru-lille.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) - CHRU de Lille
Rue Paul Nayrac (Réception Analyses Extérieures) - 59037 LILLE cedex
u4m@chru-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

Téléphone :

Préleveur :

Date du prélèvement :

Heure du prélèvement :

Cadre réservé à la réception

Coller Etiquette Molis

voir fiche d'instruction "ADM"

Nom : -----

Prénom : -----

Date de naissance : -----

Sexe : F M

Etablissement : -----

Service : -----

NATURE de l'EXPLORATION

Cas Index Apparenté

Mesure de l'Activité Lipase Acide
Lysosomiale Totale (LAL) Circulante*

(prélevée sur Papier Buvard)

WHATMAN 903™ Protein Saver Card

Recherche de mutations du gène
de la Lipase Acide Lysosomiale (LIPA)*

Biomarqueurs Circulants ou Variants
Génétiques Modulateurs du Phénotype

**Documents à
JOINDRE OBLIGATOIREMENT**

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

Bon de commande

(Non facturables, sauf actes non référencés, non subventionnés)

Critères clinico-biologiques de diagnostic :
A RENSEIGNER AU VERSO



POUR le RTE ou le Service des
ANALYSES EXTERIEURES du CBP

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)

1 tube SEC de 7 ml (5 ml enfant)

1 Carte Activité LAL (WHATMAN 903™) §

ENFANTS < 2 ans:

1 tube de 2 ml sur EDTA

1 tube SEC de 2 ml

1 Carte Activité LAL (WHATMAN 903™) §

§ : Carte et Protocole détaillé sur demande. À l'intérieur des 5 cercles :

Déposer 1 goutte de sang veineux (sur EDTA) ou capillaire par cercle

en évitant tout contact avec la seringue ou la peau aseptisée du patient.

Après séchage >4h à l'air, joindre à l'enveloppe "documents".

Conservation à Température Ambiante
Acheminer sous 24h à U4M par Transporteur Rapide

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

Identité du Patient Etiquette PATIENT	Recherche d'une Cause Moléculaire de Déficit en Lipase Acide Lysosomiale	Identifiant Echantillon Etiquette MOLIS
U4M		
Critères CLINICO-BIOLOGIQUES DE DIAGNOSTIC		
A.] Présentation Clinique <p>■ Maladie de WOLMAN</p> <p>■ Maladie de Surcharge en Esters de Cholestérol (CESD)</p>	<p>Poids: Taille:.....</p> <p>Age aux Premiers Symptomes:</p> <p><input type="checkbox"/> Retard de Croissance depuis la Naissance (<2 Percentiles OMS / Poids)</p> <p><input type="checkbox"/> Météorisme, Vomissements, Diarrhée, Dénutrition*</p> <p><input type="checkbox"/> Hépto-Splénomégalie*</p> <p><input type="checkbox"/> Calcifications Bilatérales des Surrénales</p> <p><input type="checkbox"/> Ganglions Mésentériques</p> <p><input type="checkbox"/> Leucocytes Vacuolés Spumeux</p> <p><input type="checkbox"/> Hépatomégalie <input type="checkbox"/> Splénomégalie</p> <p><input type="checkbox"/> Météorisme <input type="checkbox"/> Diarrhée chronique</p> <p><input type="checkbox"/> Artériopathie/Coronaropathie Ischémique*</p>	<p style="text-align: center;">Arbre Généalogique (sur feuille libre si > 4 sujets)</p> <div style="border: 1px solid black; height: 350px; width: 100%; margin-top: 10px;"></div>
B. Données d'Imagerie <p><input type="checkbox"/> Stéatose <input type="checkbox"/> Fibrose Hépatique <input type="checkbox"/> Athérosclérose : Plaque/Sténose* Site : <input type="checkbox"/> Cervicale</p> <p><input type="checkbox"/> Stéatose Microvésiculaire <input type="checkbox"/> Cellules de Kupffer/Hépatocytes vacuolés spumeux <input type="checkbox"/> Coronaire</p> <p><input type="checkbox"/> Membres Inférieurs</p>		
C. Données Biologiques <p>♦ Cholestérol Total = g/L* ♦ HDL Cholestérol = g/L* ♦ CRP ou CRPus = mg/L</p> <p style="text-align: center;">mmol/L*</p> <p>♦ Triglycérides = g/L* ♦ LDL cholestérol = g/L* ♦ Acides Biliaires Totaux = mmol/L</p> <p style="text-align: center;">mmol/L*</p> <p>♦ Transaminases ALAT = UI/L ♦ Transaminases ASAT = UI/L ♦ Ferritinémie = UI/L Albumine=g/L</p> <p>♦ Numération Leucocytaire (Obligatoire) ♦ Leucocytes = ♦ Lymphocytes = ♦ Neutrophiles =</p> <p style="text-align: center;">(Joindre copie de la NFS si possible) /mm³ /mm³ /mm³</p> <p>♦ Activité Lipase Acide Lysosomiale Leucocytaire** :</p> <p>Patient = Unités..... Témoins = Unités.....</p>		

* Rayer la mention inutile; ** si réalisée chez le cas index