

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

Diagnostic d'une Cause Moléculaire de :

Hypobétalipoprotéinémie Familiale

ORPHA31154 (ORPHA426 - ORPHA14 - ORPHA71)

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
u4mhmno@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

Cadre réservé à la réception

Nom : _____
Prénom : _____
Date de naissance : _____
Sexe : F M

Etablissement : _____
Service : _____

Téléphone : _____
Préleveur : _____
Date du prélèvement : _____
Heure du prélèvement : _____

Coller Etiquette Molis
voir fiche d'instruction "ADM"

NATURE de l'EXPLORATION

Cas index Apparenté

Recherche de Causes Génétiques
d'Hypobétalipoprotéinémie

(Arbre Décisionnel Agence Biomédecine)

Biomarqueurs ou Variants Génétiques
Modulateurs du Phénotype

Recherche de Causes Génétiques
Rares d'Hypobétalipoprotéinémie *

(Protocole Spécifique U4M)

**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: Télégac n°40 (pièce 50498)**

MODALITES DE PRELEVEMENT SANGUIN

**(++) Ne pas prélever un vendredi
ou une veille de férié**

ADULTES : 2 tubes de 7,5 ml sur EDTA

ENFANTS : 2 tubes de 5 ml sur EDTA
(2 tubes 2 ml < 2 ans)

**Conservation à température ambiante
Acheminement dans les 24 heures
au laboratoire**

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)

* 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' Hypobétalipoprotéinémie Familiale	Identifiant Echantillon Etiquette MOLIS
	U4M	

Critères CLINICO-BIOLOGIQUES DE DIAGNOSTIC

Données cliniques

- Stéatose, Hépatomégalie
- Stéatorrhée
- Neuropathie Périphérique
- Syndrome de longévité familiale
- Rétinite Pigmentaire
- Autres : préciser

- Dominante
- Récessive

Arbre Généalogique

(sur feuille libre si > 4 sujets)

Données biologiques

Sur >2 dosages à 12h de jeune : LDL Cholestérol <0,80 g/L et ApoB <0,50 g/l
(Absence ou Faible augmentation des TG ou de l'ApoB sous charge orale en lipides)

- Cas index**
- Cholestérol Total =
 - Triglycérides =
 - LDL Cholestérol =
 - Apolipoprotéine B =
 - Hypo-Vitaminose E**
 - Acanthocytose**

- Père***
- Cholestérol Total =
 - Triglycérides =
 - Apolipoprotéine B =
 - LDL Cholestérol =

** ou autre apparenté
(préciser):.....*

- Mère‡**
- Cholestérol Total =
 - Triglycérides =
 - Apolipoprotéine B =
 - LDL Cholestérol =

*‡ ou autre apparenté
(préciser):.....*

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