

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

Diagnostic d'une Cause Moléculaire de :

Hypertriglycéridémies Majeures

ORPHA181425 (ORPHA411 - ORPHA412 - ORPHA70470)

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 atteint Apparenté

Etude de l'activité plasmatique de la
LIPOPROTEINE LIPASE (PHLA)

Recherche de Causes Génétiques
de Déficit en Lipoprotéine Lipase
ou d' Hypertriglycéridémie Majeure
(Arbre Décisionnel Agence Biomédecine)

Biomarqueurs ou Variants Génétiques
Modulateurs du Phénotype

Recherche de Causes Rares
d'Hypertriglycéridémie Majeure *
(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: Télébac n°40 (pièce 50498)**

MODALITES DE PRELEVEMENT SANGUIN

BIOCHIMIE

PHLA (Activité Lipase post-Héparine)

1 - Prélever à jeun 15 ml (enfants 10 ml) de sang
sur tubes héparine-lithium (bouchon vert)
et mettre immédiatement dans la glace (+++)

2 - Injecter 100 UI/kg d'héparine IV (40UI/kg ambulatoire)

3 - Prélever 10 min après dans le bras opposé
à l'injection, 15ml de sang (enfants 10 ml)
dans les mêmes conditions

4 - Mettre les tubes dans la glace (+++)
et acheminer dans les 4 h au laboratoire

GENETIQUE **

✓ 2 tubes 7 ml EDTA (enfant >2 ans : 2 tubes 5 ml)
(enfant ≤ 2 ans: 1 tube 2 ml EDTA)

* Tests faisant appel à des investigations biochimiques et moléculaires spécifiques devant un tableau atypique ou sévère. Joindre un Courrier et un Arbre Généalogique.

** 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)

Identité du Patient Etiquette PATIENT	Recherche d'une cause moléculaire de Déficit en Lipoprotéine Lipase ou d'Hypertriglycéridémie Majeure	Identifiant Echantillon Etiquette MOLIS
	U4M	

Critères CLINICO-BIOLOGIQUES DE DIAGNOSTIC

DONNÉES CLINIQUES

- Pancréatite aiguë
- Hépatomégalie et/ou Splénomégalie*
- Douleurs abdominales
- Lipémie rétinienne
- Xanthomatose éruptive
- Facteur de Risque Cardiovasculaire
préciser
- Facteurs Aggravants (Grossesse, Traitements, etc.): préciser
- Autres (préciser)

OBLIGATOIRES (+++)

- Poids
- Taille

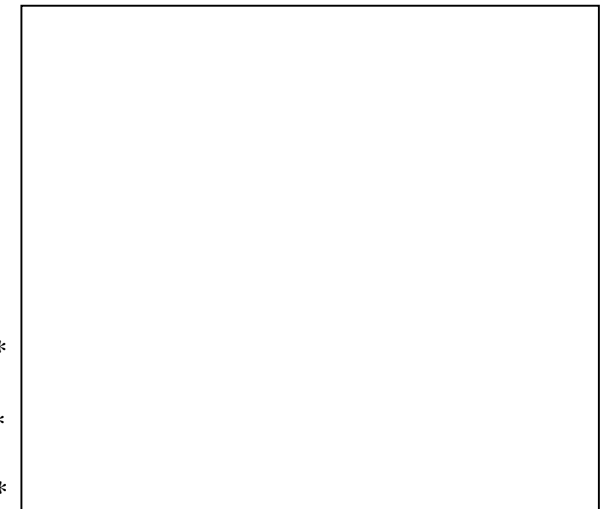
TRAITEMENT HYPOLIPÉMIANT

- Fibrates (préciser) :
- Oméga 3 (préciser):
- Autres :

Arbre Généalogique

(sur feuille libre si > 4 sujets)

- TG élevés
- Pancréatite
- Maladies Cardiovasculaires/Sd Métabolique



DONNÉES BIOLOGIQUES

(sur EAL à 12h de jeûne)

- Triglycérides (> 10 g/l ou 11,1 mmol/l)
- HDL Cholestérol (< 0,30 g/l ou 1 mmol/l)
- Présence de chylomicrons à jeûn

OBLIGATOIRES (+++)

(ou joindre copie du bilan lipidique)

- TG Max =.....g/L Mmol/l*
- CT Max =.....g/L Mmol/l*
- HDL Min =.....g/L Mmol/l*

**AU MOINS DEUX CRITERES CLINIQUES OU BIOLOGIQUES
présents chez le CAS INDEX**

* rayer la mention inutile

Vérifier la conformité de votre demande en cochant les cases nécessaires au recto et au verso de ce document