

## Unité de Médecine Moléculaire des Maladies Métaboliques - U4M

Diagnostic d'une Cause Moléculaire de :

**Hypercholestérolémie Familiale de l'Enfant**  
**ORPHA406**

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  
u4mhmmo@chru-lille.fr

Tel: 03 20 44 54 54 - Réception poste 44 801 - Laboratoire poste 29 395

Identité du Patient  
Etiquette PATIENTLocalisation du Patient  
Etiquette SERVICEPrescripteur :  
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 Recherche d'une cause génétique  
d'Hypercholestérolémie Familiale\*  
( Arbre Décisionnel Agence Biomédecine) Biomarqueurs ou Variants Génétiques  
Modulateurs du Phénotype Causes Rares d'Hypercholestérolémie  
Familiale\*\*  
( 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 VERSOPOUR 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****ENFANTS ≥ 2 ans:**  
 2 tubes de 5 ml sur EDTA**ENFANTS < 2 ans:**  
 2 tubes de 2 ml sur EDTA**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)

\* Les tests effectués dépendront du type d'hypercholestérolémie familiale définie par le score décisionnel +++ (à compléter au dos).

\*\* Ces tests seront effectués en deuxième intention, devant un tableau atypique, récessif ou sévère ( Joindre un Courrier + Arbre Généalogique ).

Identité du Patient Étiquette PATIENT	<b>Recherche d'une cause moléculaire</b> <b>d' Hypercholestérolémie Familiale chez l'Enfant</b>	Identifiant Echantillon Étiquette MOLIS
U4M		

**Critères CLINICO-BIOLOGIQUES DE DIAGNOSTIC**

**HISTOIRE PERSONNELLE**

<b>Poids :</b>	<b>Taille :</b>		
<b>Circonstances de Découverte</b>	ATCD Familiaux d'Hypercholestérolémie <input type="checkbox"/>	ATCD Familiaux de Maladie Cardiovasculaire <input type="checkbox"/>	Fortuite <input type="checkbox"/>
<b>Dépôts (Xanthômes)</b>	Tendineux <input type="checkbox"/>	Cutanés <input type="checkbox"/>	Xanthélasma <input type="checkbox"/>

**HISTOIRE FAMILIALE**

<b>Age des Parents</b>	Père :	Mère :	
<b>Cholestérol Total Maximal*(g/L)</b>	Père :	Mère :	
<b>Triglycérides* (g/L)</b>	Père :	Mère :	
<b>Maladie Cardiovasculaire**</b>	Père <input type="checkbox"/> Mère <input type="checkbox"/> GD Père <input type="checkbox"/> GD Mère <input type="checkbox"/> Paternel(le) <input type="checkbox"/> Maternel(le) <input type="checkbox"/>		

Si oui Laquelle (entourer) : Mort Subite    Infarctus du Myocarde    Angor    Angioplastie  
Pontage Coronaire    AVC    Artériopathie Oblitérante    Autre : .....

**Biologie (sur « EAL » après 12h de jeûne)**

BILAN INITIAL	
<b>Cholestérol Total* (g/L)</b>	
<b>Triglycérides* (g/L)</b>	
<b>HDL* (g/L)</b>	
<b>LDL* (g/L)</b>	
BILAN APRES REGIME	
<b>Cholestérol Total* (g/L)</b>	
<b>Triglycérides* (g/L)</b>	
<b>HDL* (g/L)</b>	
<b>LDL* (g/L)</b>	

\*Si mmol/l : préciser l'unité.  
\*\*Si oui, cocher les cases correspondant au(x) apparenté(s) atteint(s) et préciser sur l'arbre généalogique

**Entourer** les cases appropriées du LDL-C avant/après régime dans le tableau correspondant puis **Cocher le Score** ci-dessous

Statine chez un parent	LDLC après Régime***				
	g/l	< 1,40	1,40 - 1,69	1,70 - 2,29	≥ 2,30
<b>LDLC au diagnostic</b>	1,30 – 1,69				
	1,70 – 2,09				
	2,10 – 2,59				
	≥ 2,60				

Pas de Statine chez les Parents	LDLC après Régime***				
	g/l	< 1,40	1,40 - 1,69	1,70 - 2,29	≥ 2,30
<b>LDLC au diagnostic</b>	1,30 – 1,69				
	1,70 – 2,09				
	2,10 – 2,59				
	≥ 2,60				

\*\*\* Réduction des apports alimentaires en graisses saturées pendant >3 mois

**SCORE**     certain         probable         possible         improbable