

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

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 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	Recherche d'une cause moléculaire d' Hypercholestérolémie Familiale chez l'Enfant	Identifiant Echantillon Étiquette MOLIS
U4M		

Critères CLINICO-BIOLOGIQUES DE DIAGNOSTIC

HISTOIRE PERSONNELLE

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

HISTOIRE FAMILIALE

Age des Parents	Père :	Mère :	
Cholestérol Total Maximal*(g/L)	Père :	Mère :	
Triglycérides* (g/L)	Père :	Mère :	
Maladie Cardiovasculaire**	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	
Cholestérol Total* (g/L)	
Triglycérides* (g/L)	
HDL* (g/L)	
LDL* (g/L)	
BILAN APRES REGIME	
Cholestérol Total* (g/L)	
Triglycérides* (g/L)	
HDL* (g/L)	
LDL* (g/L)	

*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
LDLC au diagnostic	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
LDLC au diagnostic	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