

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

Diagnostic d'une Cause Moléculaire de :

Hypercholestérolémie Familiale de l'Adulte

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
u4mhmo@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 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 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)

*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 Etiquette PATIENT	Recherche d'une cause moléculaire d' Hypercholestérolémie Familiale de l'Adulte	Identifiant Echantillon Etiquette MOLIS
U4M		

Critères CLINICO-BIOLOGIQUES DE DIAGNOSTIC

Etablir le score en fonction des critères suivants

✍ entourer le score correspondant à chaque réponse positive

	SCORE
<u>A. HISTOIRE FAMILIALE</u>	
□ Parent au 1er degré avec une insuffisance coronarienne prématurée , ou cardiovasculaire prématurée (homme <55 ans, femme <65 ans)	1
□ Parent au 1er degré avec des xanthomes et/ou un arc cornéen	2
□ Parent au 1er degré avec un taux de LDL cholestérol (*) > 2,00 g/l ou 5 mmol/l	2
□ Enfant avec un taux de LDL cholestérol > 1,60 g/l ou 4 mmol/l	2
□ Parent au 1er degré avec un taux de cholestérol total > 3,0 g/l ou 8 mmol/l	1
<u>B. HISTOIRE PERSONNELLE</u>	
□ Insuffisance coronaire prématurée (homme < 55 ans, femme < 65 ans)	2
□ Artériopathie oblitérante des membres inférieurs ou cérébrale prématurée	1
<u>C. EXAMEN CLINIQUE</u>	
□ Xanthomes tendineux ou cutanés	6
□ Arc cornéen (< 40 ans)	4
<u>D. DONNEES BIOLOGIQUES</u>	
□ LDL cholestérol (*) > 3,30 g/l (> 8,5 mmol/l)	8
□ LDL cholestérol (*) 2,50 - 3,30 g/l (6,5 - 8,4 mmol/l)	5
□ LDL cholestérol (*) 2,00 - 2,49 g/l (5,0 - 6,4 mmol/l)	3
□ LDL cholestérol (*) 1,55 - 1,99 g/l (4,0 - 4,9 mmol/l)	1

() Hors traitement hypolipémiant, avec triglycérides < 1,5 g/l (1,75 mmol/l).*

En l'absence de mesure directe, utiliser la formule de Friedewald : $LDLc\ g/l = CT - HDL - TG/5$ (si $TG < 4\ g/l$)

TOTAL

DIAGNOSTIC

CERTAIN > 8 points
 PROBABLE 6 - 8 points
 POSSIBLE 3 - 5 points