

Unité de Médecine Moléculaire des Maladies Métaboliques - U4M

Diagnostic d'une Cause Moléculaire de :

Chondrodysplasie Ponctuée liée à l'X

ORPHA35173

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
- Dosage des Stérols Anormaux
par Spectrométrie de Masse
- Recherche de Mutation du Gène
de la Delta-8 Delta-7 Stérol Isomérase
(gène EBP) *
(Arbre Décisionnel Agence Biomédecine)

Sur prélèvement :

- Sanguin
- Tissulaire, si oui lequel _____

DOCUMENTS A 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 RIE 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)

ENFANTS < 2 ans:

- 1 tube de 2 ml sur EDTA

Tissu : Congelé tel quel ou en Sérum Physiologique

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)*

* Ce test ne sera pratiqué que si les critères clinico-biologiques au verso sont renseignés pour le cas index.

Identité du Patient Etiquette PATIENT	Recherche d'une Cause Moléculaire de Chondrodysplasie Ponctuée Liée à l'X (CDPX2)	Identifiant Echantillon Etiquette MOLIS
	U4M	

Critères CLINICO-BIOLOGIQUES DE DIAGNOSTIC

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Sexe féminin
<input type="checkbox"/> Dysplasie squelettique
<input type="checkbox"/> Calcifications ponctiformes des épiphyses et/ou des voies aériennes
<input type="checkbox"/> Raccourcissement asymétrique des membres
<input type="checkbox"/> Autres Anomalies (préciser) | <input type="checkbox"/> Ichtyose
<input type="checkbox"/> Peau sèche, hyperkératose
<input type="checkbox"/> Cheveux clairsemés
<input type="checkbox"/> Cataracte bilatérale
<input type="checkbox"/> Amblyopie, Strabisme |
|---|--|

SIGNES BIOLOGIQUES

- Présence de stérols aberrants au spectromètre de masse (joindre une copie des résultats)

TISSU ANALYSE

- Sang
 Foie
 Peau ichtyosique
 Autres (préciser) :

TAUX

- Cholestérol total :
 7-déhydrocholestérol :
 8-déhydrocholestérol :
 Cholesta-8-(9)-en-3β-ol :
 Autres (préciser) :

Antécédents familiaux : oui non inconnu

Si OUI, joindre un arbre généalogique en indiquant le cas index et les apparentés atteints, avec les dates de naissances et le phénotype clinique.

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