

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

Diagnostic d'une Cause Moléculaire de :

Xanthomatose Cérébrotendineuse

ORPHA909

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 Stérol 27 Hydroxylase (CYP27A1) *
(Arbre Décisionnel Agence Biomédecine)
- Biomarqueurs ou Variants Génétiques
Modulateurs du Phénotype

**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 RTE ou le Service des
ANALYSES EXTERIEURES du CBP

Noter Date/Heure de réception sur le Paquet
Transférer: Télécopie 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)
 1 tube SEC de 7 ml (5 ml enfant)

ENFANTS < 2 ans:

- 1 tube de 2 ml sur EDTA
 1 tube SEC de 2 ml

*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 Xanthomatoses Cérébrotendineuse (CTX) U4M | Identifiant Echantillon Etiquette MOLIS | | | | | | | | | | | | | |
| Critères CLINICO-BIOLOGIQUES DE DIAGNOSTIC | | | | | | | | | | | | | | | |
| <p>SIGNES CLINIQUES</p> <table style="width: 100%; border: none;"> <tr> <td style="width: 50%; vertical-align: top;"> <input type="checkbox"/> Troubles du Comportement, Hyperactivité <input type="checkbox"/> Troubles Cognitifs, Démence <input type="checkbox"/> Syndrome Pyramidal, Cérébelleux, Médullaire <input type="checkbox"/> Neuropathie Périphérique <input type="checkbox"/> Comitialité <input type="checkbox"/> Autres signes neuropsychiatriques : </td> <td style="width: 50%; vertical-align: top;"> <input type="checkbox"/> Diarrhée Chronique <input type="checkbox"/> Manifestations Cardiovasculaires : <input type="checkbox"/> Xanthes Tendineux, Xanthélasma <input type="checkbox"/> Cataracte <input type="checkbox"/> Autres signes Ophtalmologiques, Drusens : <input type="checkbox"/> Autres signes généraux : </td> </tr> </table> <p>DONNEES D'IMAGERIE</p> <table style="width: 100%; border: none;"> <tr> <td style="width: 50%; vertical-align: top;"> <input type="checkbox"/> Xanthes Cérébraux, Démyélinisation (IRM, TDM) <input type="checkbox"/> Spectro IRM : Rapport Choline/Créatine <input type="checkbox"/> Spectro IRM : Rapport Choline/N-Acetyl Aspartate (NAA) </td> <td style="width: 50%; vertical-align: top;"> <input type="checkbox"/> Hypofluorescence Choroïdienne <input type="checkbox"/> Athérosclérose Périphérique <input type="checkbox"/> Athérosclérose Rétinienne </td> </tr> </table> <p>DONNEES BIOLOGIQUES</p> <table style="width: 100%; border: none;"> <tr> <td style="width: 33%;">Cholestanol =</td> <td style="width: 33%;">Cholestérol Total =.....</td> <td style="width: 33%;">HDL Cholestérol =</td> </tr> <tr> <td>Acides Biliaires (CA) =</td> <td>Triglycérides =.....</td> <td>LDL cholestérol =</td> </tr> <tr> <td>Acides Biliaires (CDCA) =</td> <td>Apolipoprotéine B =.....</td> <td>Albuminémie =</td> </tr> </table> <p>▪ Antécédents familiaux <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non</p> <p style="text-align: center;"><i>Si OUI, JOINDRE UN ARBRE GENEALOGIQUE en indiquant le cas index et les apparentés atteints, les dates de naissances et le phénotype clinique.</i></p> | | | <input type="checkbox"/> Troubles du Comportement, Hyperactivité <input type="checkbox"/> Troubles Cognitifs, Démence <input type="checkbox"/> Syndrome Pyramidal, Cérébelleux, Médullaire <input type="checkbox"/> Neuropathie Périphérique <input type="checkbox"/> Comitialité <input type="checkbox"/> Autres signes neuropsychiatriques : | <input type="checkbox"/> Diarrhée Chronique <input type="checkbox"/> Manifestations Cardiovasculaires : <input type="checkbox"/> Xanthes Tendineux, Xanthélasma <input type="checkbox"/> Cataracte <input type="checkbox"/> Autres signes Ophtalmologiques, Drusens : <input type="checkbox"/> Autres signes généraux : | <input type="checkbox"/> Xanthes Cérébraux, Démyélinisation (IRM, TDM) <input type="checkbox"/> Spectro IRM : Rapport Choline/Créatine <input type="checkbox"/> Spectro IRM : Rapport Choline/N-Acetyl Aspartate (NAA) | <input type="checkbox"/> Hypofluorescence Choroïdienne <input type="checkbox"/> Athérosclérose Périphérique <input type="checkbox"/> Athérosclérose Rétinienne | Cholestanol = | Cholestérol Total =..... | HDL Cholestérol = | Acides Biliaires (CA) = | Triglycérides =..... | LDL cholestérol = | Acides Biliaires (CDCA) = | Apolipoprotéine B =..... | Albuminémie = |
| <input type="checkbox"/> Troubles du Comportement, Hyperactivité <input type="checkbox"/> Troubles Cognitifs, Démence <input type="checkbox"/> Syndrome Pyramidal, Cérébelleux, Médullaire <input type="checkbox"/> Neuropathie Périphérique <input type="checkbox"/> Comitialité <input type="checkbox"/> Autres signes neuropsychiatriques : | <input type="checkbox"/> Diarrhée Chronique <input type="checkbox"/> Manifestations Cardiovasculaires : <input type="checkbox"/> Xanthes Tendineux, Xanthélasma <input type="checkbox"/> Cataracte <input type="checkbox"/> Autres signes Ophtalmologiques, Drusens : <input type="checkbox"/> Autres signes généraux : | | | | | | | | | | | | | | |
| <input type="checkbox"/> Xanthes Cérébraux, Démyélinisation (IRM, TDM) <input type="checkbox"/> Spectro IRM : Rapport Choline/Créatine <input type="checkbox"/> Spectro IRM : Rapport Choline/N-Acetyl Aspartate (NAA) | <input type="checkbox"/> Hypofluorescence Choroïdienne <input type="checkbox"/> Athérosclérose Périphérique <input type="checkbox"/> Athérosclérose Rétinienne | | | | | | | | | | | | | | |
| Cholestanol = | Cholestérol Total =..... | HDL Cholestérol = | | | | | | | | | | | | | |
| Acides Biliaires (CA) = | Triglycérides =..... | LDL cholestérol = | | | | | | | | | | | | | |
| Acides Biliaires (CDCA) = | Apolipoprotéine B =..... | Albuminémie = | | | | | | | | | | | | | |

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