

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

Diagnostic d'une Cause Moléculaire de :

Hypoalphalipoprotéinémie Familiale

ORPHA31153 (ORPHA425 - ORPHA650 - ORPHA31150)

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

u4m@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 index Apparenté

Recherche de Causes Génétiques
d'Hypoalphalipoprotéinémie

(Arbre Décisionnel Agence Biomédecine)

Biomarqueurs ou Variants Génétiques
Modulateurs du Phénotype

Recherche de Causes Génétiques
Rares d'Hypoalphalipoprotéinémie *

(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 : 2 tubes de 7,5 ml sur EDTA

ENFANTS : 2 tubes de 5 ml sur EDTA
(2 tubes 2 ml < 2 ans)

*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)*

* Tests faisant appel à des investigations biochimiques et moléculaires spécifiques effectuées devant un tableau atypique, récessif ou sévère.

(Joindre un **Courrier** explicatif avec un **Arbre Généalogique**)

Identité du Patient Étiquette PATIENT	Recherche d'une cause moléculaire d'Hypoalphalipoprotéinémie Familiale	Identifiant Echantillon Étiquette MOLIS
	U4M	

Critères CLINICO-BIOLOGIQUES DE DIAGNOSTIC

Données cliniques

OBLIGATOIRES (+++)

(ou joindre copie examen d'imagerie)

Cardiovasculaires

- Cardiopathie ischémique symptomatique: Oui - Non #
- Artériopathie cervico-cérébrale symptomatique: Oui - Non #
- Artériopathie des membres inférieurs symptomatique: Oui - Non #
- Artériopathie aortique symptomatique: Oui - Non #

Si Oui, préciser :.....

Autres

- Stéatose, Hépatomégalie
- Splénomégalie
- Amygales Orangées
- Amygdalectomie

Autre Pathologie :.....

Neurosensorielles

- Neuropathie Périphérique
- Troubles Cognitifs
- Opacités Cornéennes
- Cataracte, Myopie
- Rétinopathie

Néphropathie

- Amylose

Si Oui, préciser :.....

Arbre Généalogique

(sur feuille libre si > 4 sujets)

Données biologiques

OBLIGATOIRES (+++)

(ou joindre copie du bilan lipidique)

Sur >2 dosages à 12h de jeune hors traitement : HDL Cholestérol <0,35 g/L (<0,9 mmol/L) chez le cas index et au moins un apparenté

Cas index

- Cholestérol Total =.....g/L Mmol/l[#]
- Triglycérides =.....g/L Mmol/l[#]
- LDL Cholestérol =.....g/L Mmol/l[#]
- HDL Cholestérol =.....g/L Mmol/l[#]
- Apolipoprotéine A1 =.....g/L

Père**

- Cholestérol Total =.....g/L Mmol/l[#]
- Triglycérides =.....g/L Mmol/l[#]
- LDL Cholestérol =.....g/L Mmol/l[#]
- HDL Cholestérol =.....g/L Mmol/l[#]
- Maladie Cardiovasculaire (préciser):.....

Mère**

- Cholestérol Total =.....g/L Mmol/l[#]
- Triglycérides =.....g/L Mmol/l[#]
- LDL Cholestérol =.....g/L Mmol/l[#]
- HDL Cholestérol =.....g/L Mmol/l[#]
- Maladie Cardiovasculaire (préciser):.....

***si autre apparenté (préciser):.....*

Rayer la mention inutile

‡ Si Opacités Cornéennes

- Cholestérol Libre/ Non Estérifié =.....g/L Mmol/l
- Lp(a) =.....g/L