

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

Diagnostic d'une Cause Moléculaire de :

**Hypertriglycéridémies Majeures**

ORPHA181425 (ORPHA411 - ORPHA412 - ORPHA70470)

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 atteint  Apparenté

Etude de l'activité plasmatique de la  
LIPOPROTEINE LIPASE (PHLA)

Recherche de Causes Génétiques  
de Déficit en Lipoprotéine Lipase  
ou d' Hypertriglycéridémie Majeure  
( Arbre Décisionnel Agence Biomédecine)

Biomarqueurs ou Variants Génétiques  
Modulateurs du Phénotype

Recherche de Causes Rares  
d'Hypertriglycéridémie Majeure \*  
( 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**

**BIOCHIMIE**

**PHLA (Activité Lipase post-Héparine)**

1 - Prélever à jeun 15 ml (enfants 10 ml) de sang  
sur tubes héparine-lithium (bouchon vert)  
et mettre immédiatement dans la glace (+++)

2 - Injecter 100 UI/kg d'héparine IV (40UI/kg ambulatoire)  
3 - Prélever 10 min après dans le bras opposé  
à l'injection, 15ml de sang (enfants 10 ml)  
dans les mêmes conditions

4 - Mettre les tubes dans la glace (+++)  
et acheminer dans les 4 h au laboratoire

**GENETIQUE \*\***

✓ 2 tubes 7 ml EDTA (enfant >2 ans : 2 tubes 5 ml)  
(enfant ≤ 2 ans: 1 tube 2 ml EDTA)

\* Tests faisant appel à des investigations biochimiques et moléculaires spécifiques devant un tableau atypique ou sévère. Joindre un Courrier et un Arbre Généalogique.

\*\* 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)

|  |   |  |
|--|---|--|
| Identité du Patient<br>Etiquette PATIENT | Recherche d'une cause moléculaire<br><br>de Déficit en Lipoprotéine Lipase<br>ou d'Hypertriglycéridémie Majeure | Identifiant Echantillon<br>Etiquette MOLIS |
|  | U4M   |  |

**Critères CLINICO-BIOLOGIQUES DE DIAGNOSTIC**

**DONNÉES CLINIQUES**

- Pancréatite aiguë
- Hépatomégalie et/ou Splénomégalie\*
- Douleurs abdominales
- Lipémie rétinienne
- Xanthomatose éruptive
- Facteur de Risque Cardiovasculaire  
préciser .....
- Facteurs Aggravants (Grossesse, Traitements, etc.): préciser .....
- Autres (préciser) .....

*OBLIGATOIRES* (+++)

- Poids .....
- Taille .....

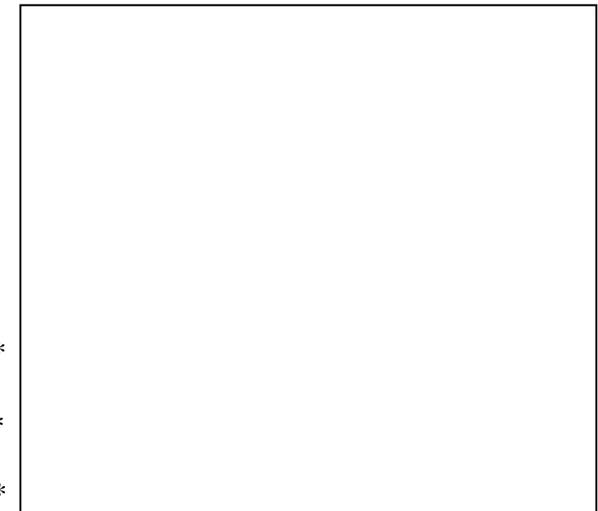
**TRAITEMENT HYPOLIPÉMIANT**

- Fibrates (préciser) :
- Oméga 3 (préciser):
- Autres : .....

**Arbre Généalogique**

*(sur feuille libre si > 4 sujets)*

- TG élevés
- Pancréatite
- Maladies Cardiovasculaires/Sd Métabolique



**DONNÉES BIOLOGIQUES**

(sur EAL à 12h de jeûne)

- Triglycérides (> 10 g/l ou 11,1 mmol/l)
- HDL Cholestérol (< 0,30 g/l ou 1 mmol/l)
- Présence de chylomicrons à jeûn

*OBLIGATOIRES* (+++)

(ou joindre copie du bilan lipidique)

- TG Max =.....g/L Mmol/l\*
- CT Max =.....g/L Mmol/l\*
- HDL Min =.....g/L Mmol/l\*

**AU MOINS DEUX CRITERES CLINIQUES OU BIOLOGIQUES  
présents chez le CAS INDEX**

\* rayer la mention inutile

Vérifier la conformité de votre demande en cochant les cases nécessaires au recto et au verso de ce document