



Département de Génétique – Pr. Catherine Boileau

HUPNVS – Hôpital Bichat Claude Bernard-46 rue Henri Huchard 75877 Paris cedex 18

PATIENT (ou ETIQUETTE)

Nom :
Nom de jeune fille :
Prénom : Sexe :
Date de naissance : / /

Etiquette patient avec NIP

PRELEVEMENT : A envoyer au Dr.D.TCHERNITCHKO– Département Génétique (Réception Biochimie) –
Hôpital Bichat-Claude Bernard – 46 rue Henri Huchard – 75877 Paris Cedex 18 –
dimitri.tchernitchko@bch.aphp.fr – Tel : 01 40 25 85 52-secrétariat : 01 40 25 85 51

1^{er} Prélèvement Date de prélèvement : / /
 2nd prélèvement Identité du Préleveur :

ADN (Technique extraction ; Concentration : ; Volume :)
 Sang sur EDTA (adultes : 7ml ; enfants : 5 ml ; nourrissons : 2 ml) Paxgène
 Autre :

*Le transport au laboratoire peut se faire à température ambiante (max 72h) avec un transporteur homologué.
S'il s'agit d'un tissu humain (biopsie, cellules...) le transport doit être réfrigéré au minimum à -20°C.*

MEDECIN PRESCRIPTEUR (coordonnées précises) - les résultats seront communiqués au médecin prescripteur
Remarque : seuls les médecins praticiens titulaires d'un doctorat en médecine peuvent prescrire un test génétique

Nom et Prénom :
N° RPPS (hors APHP) ou Code APH (APHP) :
E-mail :
Adresse :
Téléphone : Fax :

Cachet du service
ou
Etiquette UH
(Obligatoire pour APHP)

Votre demande d'analyse doit **obligatoirement être accompagnée de** :

- Copie du consentement éclairé daté et signé du patient (Article 16-10 du Code Civil, article R1131-1 du Code de la Santé Publique)
 Original de l'attestation de consultation du prescripteur (Article R1131-5 du Code de la Santé Publique et décret n°2008-321 du 4 avril 2008)
 Renseignements cliniques détaillés (fiche de renseignement clinique ci-jointe +/- compte-rendu détaillé de consultation), arbre généalogique
 Bon de commande

INDICATIONS

Secteur FP

Cas index (nouveau patient).

Apparenté (enquête familiale) : L'enquête familiale est réalisée **uniquement si la mutation est connue dans la famille**. Merci de joindre un arbre familial

- Mutation rapportée dans la famille :

- Nom et prénom du cas index :

Lien de parenté avec le cas index:



ELEMENTS BIOLOGIQUES, CLINIQUES, THERAPEUTIQUES ET GENETIQUES

Poids (Kg) : **Taille (cm) :** **BMI (kg/m²) :**
Tour de taille (cm) : **Tension artérielle :**

Eléments biologiques (au moment du diagnostic)

- Fer sérique (µmol/L) :
- Ferritine sérique (µg/L) :
- CRP, Protéine C réactive (mg/L) :
- Glycémie (g/L ou mmol/L ; précisez) :
- cholestérol total :
- Transaminases : ASAT (U/L) :
- CPK :
- Hb :
- Saturation de la transferrine (%) :
- Céruloplasmine (g/L) :
- LDL cholestérol :
- TG :
- γGT
- ALAT (U/L) :
- VGM :

Signes cliniques (au moment du diagnostic)

- Asthénie : Oui Non ; si oui, âge au début (années) :
- Syndrome ostéo-articulaire : Oui Non ; si oui, âge au début (années) :
- Impuissance sexuelle : Oui Non ; si oui, âge au début (années) :
- Aménorrhée : Oui Non ; si oui, âge au début (années) :
- Cataracte : Oui Non ; si oui, âge au début (années) :

Autres symptômes :
.....
.....

Evaluation de la surcharge en fer au niveau hépatique

- Réalisation d'une biopsie hépatique : Oui Non

Si oui :

- ✓ Surcharge hépatique en fer : Oui Non
 - Concentration Hépatique en Fer (µmol/g de poids sec) :
(préciser les unités si elles sont différentes)
 - Index biochimique du fer hépatique :
(CHF/âge en années au moment de la biopsie)

- ✓ Atteinte tissulaire : Oui Non
 - Fibrose : Oui Non
 - Cirrhose : Oui Non
 - Carcinome : Oui Non

- Réalisation d'une IRM : Oui Non

Si oui :

- ✓ Hyposignal : Oui Non
Quantification de la surcharge (µmol/g) :

- Informations complémentaires (localisation des dépôts de fer...) :



Prise en charge thérapeutique

- Age du début du traitement par phlébotomies (années) :
- Volume de sang soustrait pendant la phase d'attaque (L) :

Facteurs susceptibles de produire un effet synergique sur l'expression de la maladie

- Agents nocifs pour le foie :
 - ✓ Hépatite :
 - Oui Non
 - de type C : Oui Non de type B : Oui Non
 - ✓ Consommation quotidienne d'alcool (g) : <60 >60
- Maladie hématologique : Oui Non ; si oui, détails :
- Transfusions : Oui Non ; si oui, nombre total d'unités reçues :

Éléments génétiques :

- Génotype HFE : si déjà analysé :
.....
.....
- Autres