



Département de Génétique - Pr. Catherine Boileau

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

LIEN AVEC NOTRE CATALOGUE DES EXAMENS : <https://hupnvs.manuelprelevement.fr/DetailNew.aspx?id=A1382>

<https://hupnvs.manuelprelevement.fr/DetailNew.aspx?id=A1383>

PATIENT (ou ETIQUETTE)

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

Etiquette

PRELEVEMENT : A envoyer au Pr. Caroline Kannengiesser – Département Génétique – Hôpital Bichat-Claude Bernard – 46 rue Henri Huchard – 75877 Paris Cedex 18 – caroline.kannengiesser@aphp.fr ; Tel : 01 40 25 85 52/secrétariats : 01 40 25 88 51/ 85 51

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

Merci de nous adresser du ☐ Sang sur EDTA (1 tube de 7ml)

Autres : ☐ ADN (Concentration : ; Volume : ; Technique extraction)
☐ Sérum (suspicion d'IRIDA) ☐ Sang sur PAXgene

Pour toute demande urgente, merci de prendre contact par mail ou téléphone.

Le transport au laboratoire peut se faire à température ambiante (max 72h) avec un transporteur homologué.

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
En cas de prescription par un interne, merci de rajouter les coordonnées du senior en charge du patient

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 +/- CR détaillé de consultation récent)**
- ☐ Bon de commande

INDICATIONS

Secteur FP

☐ **Cas index (nouveau patient) :**

☐ **Apparenté (enquête familiale) :** L'enquête familiale ne peut être réalisée que si les causes moléculaires ont été identifiées dans la famille.

- Lien de parenté avec le cas index :

- Mutation(s) rapportée(s) dans la famille :

- Nom et prénom du cas index :

INDICATIONS D'UNE EXPLORATION MOLECULAIRE

Une analyse génétique est indiquée dans le cadre d'une suspicion d'une forme génétique d'anémie rare dans un contexte d'anémie sidéroblastique (syndromique ou non syndromique) ou non sidéroblastique (ferriprive ou inexpliquée).

Les gènes explorés dépendent du contexte clinico-biologique et familial rapporté.



Patient :

Nom Prénom : Date de naissance : / /

Renseignements concernant le patient

Anémie à la naissance NON ☐ OUI ☐ Hb :

Type d'anémie : ☐ anémie sidéroblastique ☐ anémie non sidéroblastique

-Caractéristiques de l'anémie au moment du diagnostic et évolution

(*Paramètres à renseigner obligatoirement SVP)

Paramètres hématologiques	Au diagnostic (date:)	Suivi (date:)	Valeurs normales et unités
- Globules rouges Hb* - Hématocrite VGM* - TGMH - CCMH - Leucocytes Plaquettes* - Reticulocytes			• 4-5.5 (F) 5-5.9 (H) T/L • 12-16 (F) 16-18 (H) g/dL • 40-52 % • 80-95 fl • 27-32 pg • 30-36.5 g/dL • 4-10 G/L • 150-350 G/L • -
Bilan martial			
- Fer sérique - Transferrine CST (Coef Sat Transferrine)* Ferritine sérique* • si ferritinémie élevée, CRP - Bilirubine - Haptoglobine - Récepteurs soluble transferrine Fer hépatique* (IRM ou biopsie) - Céruloplasmine - Protoporphyrine érythrocytaire			• 10-30 (F) 12-35 (H) µmol/L • 1.8-2.85 g/l • 0.20-0.50 • 20-150 (F) 30-300(F) µg/L • <10 mg/L • 3-10 mg/L ou 5-18 µmol/L • 0.8-2.5 g/L • 0,83-1,76 mg/l • µmol/g • 250-400 mg/L • <3µg/g d'Hb

• **Histoire familiale** (fournir un arbre généalogique SVP)

Autres cas chez des apparentés ☐ OUI ☐ NON

Morts in utero ☐ OUI ☐ NON

Consanguinité ☐ OUI ☐ NON

EN CAS DE SUSPICION D'ANEMIE SIDEROBLASTIQUE : renseigner les points suivants SVP

• **Cytologie : Ponction de moëlle :**

Cellularité

Morphologie des précurseurs hématopoïétiques.....

Erythroblastes%

Coloration de Perls :

- Présence de sidéroblastes%,

- Présence de fer macrophagique :

☐ ANEMIE SIDEROBLASTIQUE NON SYNDROMIQUE

☐ ANEMIE SIDEROBLASTIQUE SYNDROMIQUE



Suite EN CAS DE SUSPICION D'ANEMIE SIDEROBLASTIQUE : renseigner les points suivants SVP

• **Autres symptômes**

- | | | |
|--|------------------------------|------------------------------|
| ▪ Neurologiques (ataxie..) | ☐ OUI | ☐ NON |
| ▪ Anomalies tubulaires rénales | ☐ OUI | ☐ NON |
| ▪ Malformations | ☐ OUI | ☐ NON |
| ▪ Syndrome inflammatoire | ☐ OUI | ☐ NON |
| ▪ Diabète | ☐ OUI | ☐ NON |
| ▪ Surdit  | ☐ OUI | ☐ NON |
| ▪ D ficit immunitaire | ☐ OUI | ☐ NON |
| ▪ Myopathie | ☐ OUI | ☐ NON |
| ▪ Complications li es   la surcharge en fer: | | |
| - Insuffisance pancr atique | ☐ OUI | ☐ NON |
| - Cirrhose | ☐ OUI | ☐ NON |
| - Hypogonadisme | ☐ OUI | ☐ NON |
| - Cardiomyopathie | ☐ OUI | ☐ NON |
| - H patom galie | ☐ OUI | ☐ NON |
| - Spl nom galie | ☐ OUI | ☐ NON |

▪ Autre :

• **Diagnostics    liminer:**

- | | | |
|--|------------------------------|------------------------------|
| - Syndrome de Pearson | ☐ OUI | ☐ NON |
| - My lodysplasie | ☐ OUI | ☐ NON |
| - An mie sid roblastique toxique ( thanol, chloramph nicol, INH) | ☐ OUI | ☐ NON |
| - Carence en vitamine B6 | ☐ OUI | ☐ NON |
| - CDA I and II | ☐ OUI | ☐ NON |
| - Blackfan Diamond | ☐ OUI | ☐ NON |
| - Autres (en cours d' valuation) | | |

• **Traitements:**

- Si oui, valeurs apr s traitement: Hb..... VGM..... fer s rique.....
- Sensibilit  au traitement par la pyridoxine si celui ci a  t  entrepris ☐ OUI ☐ NON
- Sensibilit  au traitement par la thiamine si celui ci a  t  entrepris ☐ OUI ☐ NON
- Prise en charge th rapeutique de la surcharge h patique en fer par ☐ Saign es ☐ Ch lateurs

EN CAS DE SUSPICION D'ANEMIE INEXPLIQUEE NON SIDEROBLASTIQUE : Renseigner les points suivants SVP

• **Autres sympt mes :**

- | | | |
|--|------------------------------|------------------------------|
| ▪ Neurologiques | ☐ OUI | ☐ NON |
| ▪ Malformations | ☐ OUI | ☐ NON |
| ▪ Inflammation | ☐ OUI | ☐ NON |
| ▪ H patom galie | ☐ OUI | ☐ NON |
| ▪ Spl nom galie | ☐ OUI | ☐ NON |
| ▪ Pr sence d'une surcharge en Fer | ☐ OUI | ☐ NON |
| ▪ Autres | ☐ OUI | ☐ NON |

• **Diagnostics    liminer:**

- | | | |
|---|------------------------------|------------------------------|
| ▪ Carence en fer | ☐ OUI | ☐ NON |
| ▪   et   Thalass mies | ☐ OUI | ☐ NON |
| ▪ An mies h molytiques (elliptocytose, sph rocytose, d ficit en G6PD) | ☐ OUI | ☐ NON |
| ▪ Autres (en cours d' valuation) | | |

• **Traitements:**

- R ponse au fer oral: ☐ non prescrit ☐ NON ☐ OUI
- Si oui, valeurs apr s traitement: Hb :..... VGM : fer s rique :
- R ponse au fer intraveineux ☐ non prescrit ☐ NON ☐ OUI
- Si oui, valeurs apr s traitement: Hb :..... VGM : fer s rique :
- R ponse au traitement   l' rythropo  tine ☐ non prescrit ☐ NON ☐ OUI
- Si oui, valeurs apr s traitement: Hb :..... VGM : fer s rique :
- Sensibilit  au traitement par la pyridoxine si celui-ci a  t  entrepris ☐ OUI ☐ NON