

Examen de Génétique Moléculaire
Lithiase biliaire intrahépatique

Responsable : Dr Véronique BARBU

email : veronique.barbu@sat.aphp.fr

tél. : 01 40 01 13 45

Laboratoire Commun de Biologie et Génétique Moléculaires
Dr Olivier LASCOLS

Hôpital Saint-Antoine 184, rue du fg Saint-Antoine 75012 PARIS

Réception : Bât. Robert André 8^e étage - 01 49 28 20 00 poste 841 30

Service de BIOCHIMIE B - Pr Joëlle Masliah

Secrétariat : 01 49 28 28 09

Fax : 01 49 28 22 06

Identité du Patient ou Etiquette

Nom :
 Prénom :
 Date de naissance :
 Sexe : F M

Identité du préleveur

Nom :
 Date :
 Heure :

Identité du médecin prescripteur

Nom :
 Signature :
 Téléphone :
 Cachet du service :

Cadre réservé au laboratoire

Date / Heure de réception

N° d'identification interne

EXAMEN DEMANDE

Cas index Cas apparenté

Recherche de mutations ponctuelles
 sur le gène MDR3 (BHN 7000)

Recherche de mutations ponctuelles
 sur le gène BSEP* (BHN 7000)

** ce gène sera séquencé en l'absence de
 mutation sur le gène MDR3, si les données
 cliniques le justifient.*

*Préciser Nom ou N° de dossier du cas index
 ou laboratoire ayant effectué l'analyse*

.....

**Documents à
 REMPLIR OBLIGATOIREMENT**

Bon de commande
pour les hôpitaux hors AP-HP

Le formulaire de consentement éclairé
 signé par le patient et par le médecin
 prescripteur

Critères clinico-biologiques de diagnostic :
A RENSEIGNER AU VERSO



MODALITES DE PRELEVEMENT

ADULTES : 2 tubes de 7,5 ml sur EDTA

ENFANTS : 2 tubes de 5 ml sur EDTA

*Conservation à température ambiante
 Acheminement dans les 24 heures
 au laboratoire*

Critères CLINICO-BIOLOGIQUES DE DIAGNOSTIC

Examen de Génétique Moléculaire : Lithiase biliaire intrahépatique de l'adulte.

 LPAC

- | | | | | | |
|---|--|--------------------------|-----|--------------------------|-----|
| <input type="checkbox"/> | Lithiase biliaire symptomatique ou compliquée | <input type="checkbox"/> | oui | <input type="checkbox"/> | non |
| <input type="checkbox"/> | Lithiase biliaire récidivante après cholécystectomie | <input type="checkbox"/> | oui | <input type="checkbox"/> | non |
| <input type="checkbox"/> | Symptômes apparus avant l'âge de 40 ans | <input type="checkbox"/> | oui | <input type="checkbox"/> | non |
| <input type="checkbox"/> | Microcristaux intrahépatiques, lithiase ou sludge intrahépatique | <input type="checkbox"/> | oui | <input type="checkbox"/> | non |
| Imagerie : joindre les compte-rendus | | | | | |
| <input type="checkbox"/> | Lithiase vésiculaire | <input type="checkbox"/> | oui | <input type="checkbox"/> | non |
| <input type="checkbox"/> | ATCD de cholécystectomie | <input type="checkbox"/> | oui | <input type="checkbox"/> | non |
| <input type="checkbox"/> | Prévention des récurrences par l'acide ursodésoxycholique | <input type="checkbox"/> | oui | <input type="checkbox"/> | non |
| <input type="checkbox"/> | ATCD familiaux de lithiase biliaire (< 40 ans) ou de maladie cholestatique | <input type="checkbox"/> | oui | <input type="checkbox"/> | non |

Si OUI, joindre un arbre généalogique en indiquant le cas index et les apparentés atteints, avec les dates de naissance et le phénotype clinique.

 Cholestase gravidique

- | | | | | | |
|--------------------------|--|--------------------------|-----|--------------------------|-----|
| <input type="checkbox"/> | Prurit | <input type="checkbox"/> | oui | <input type="checkbox"/> | non |
| <input type="checkbox"/> | Lithiase | <input type="checkbox"/> | oui | <input type="checkbox"/> | non |
| <input type="checkbox"/> | Terme d'apparition | <input type="checkbox"/> | oui | <input type="checkbox"/> | non |
| <input type="checkbox"/> | Ictère | <input type="checkbox"/> | oui | <input type="checkbox"/> | non |
| <input type="checkbox"/> | Antécédents (mort in utero ou prématuré) | <input type="checkbox"/> | oui | <input type="checkbox"/> | non |

 Autres

- | | | | | | |
|--------------------------|--|--------------------------|-----|--------------------------|-----|
| <input type="checkbox"/> | Cirrhose biliaire inexpliquée | <input type="checkbox"/> | oui | <input type="checkbox"/> | non |
| <input type="checkbox"/> | Cholangite sclérosante avec lithiase intrahépatique multiple | <input type="checkbox"/> | oui | <input type="checkbox"/> | non |
| <input type="checkbox"/> | Cholestase sous traitement hormonal | <input type="checkbox"/> | oui | <input type="checkbox"/> | non |

 Biologie

- | | | | | | | | |
|--------------------------|---|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|-------|----------------|
| <input type="checkbox"/> | Signes de cholestase chronique (<i>hors traitement</i>) : | <input type="checkbox"/> | oui | <input type="checkbox"/> | non | | |
| | . Bilirubine | } Augmentation | <input type="checkbox"/> | oui | <input type="checkbox"/> | non | Valeur : |
| | . Phosphatases alcalines | | <input type="checkbox"/> | oui | <input type="checkbox"/> | non | Valeur : |
| | . γ GT | | <input type="checkbox"/> | oui | <input type="checkbox"/> | non | Valeur : |
| | . Transaminases | | <input type="checkbox"/> | oui | <input type="checkbox"/> | non | Valeur : |
| <input type="checkbox"/> | Sels biliaires | <input type="checkbox"/> | oui | <input type="checkbox"/> | non | | |

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

En l'absence de critères suffisants, la demande sera discutée.