

## Examen de Génétique Moléculaire MALADIES CHOLESTATIQUES INEXPLIQUÉES

### OU RECIDIVANTES

Responsable : Dr Véronique BARBU

email : [veronique.barbu@sat.aphp.fr](mailto: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<sup>e</sup> 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  
Etiquette GILDA

Localisation du Patient  
Etiquette SERVICE ( PDT )

Prescripteur : \_\_\_\_\_  
Nom - Signature

Cadre réservé au laboratoire

Nom : \_\_\_\_\_

Etablissement : \_\_\_\_\_

Téléphone : \_\_\_\_\_

Date / Heure de réception

Prénom : \_\_\_\_\_

Préleveur : \_\_\_\_\_

Date de naissance : \_\_\_\_\_

Service : \_\_\_\_\_

Date du prélèvement : \_\_\_\_\_

N° d'identification interne

Sexe : F  M

Heure du prélèvement : \_\_\_\_\_

#### EXAMEN DEMANDE

Cas index  Cas apparenté

Recherche de mutations ponctuelles  
sur le gène FIC1 (ATP8B1).

Recherche de mutations ponctuelles  
sur le gène BSEP (ABCB11)

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

.....  
.....

#### Documents à REmplir OBLIGATOIREMENT

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  
 1 tube de 7,5 ml sur héparine \*

**ENFANTS :**  2 tubes de 5 ml sur EDTA  
 1 tube de 5 ml sur héparine \*

\* pour une recherche de mutation familiale connue,  
omettre le tube sur héparine

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

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

**Examen de Génétique Moléculaire : Maladies cholestatiques inexplicées ou récidivantes**  
**Critères CLINICO-BIOLOGIQUES DE DIAGNOSTIC**

- |  |                              |                              |
|--|------------------------------|------------------------------|
| ▪ Cholestase récurrente bénigne  | <input type="checkbox"/> oui | <input type="checkbox"/> non |
| ▪ Syndrome LPAC sans mutation du gène ABCB4  | <input type="checkbox"/> oui | <input type="checkbox"/> non |
| ▪ Cholestase gravidique sans mutation du gène ABCB4  | <input type="checkbox"/> oui | <input type="checkbox"/> non |
| ▪ Cirrhose biliaire inexplicée   | <input type="checkbox"/> oui | <input type="checkbox"/> non |
| ▪ Cholangiopathie atypique inexplicée<br>(ex : Cholangite sclérosante sans colite inflammatoire avec ou sans lithiase) | <input type="checkbox"/> oui | <input type="checkbox"/> non |
| ▪ Autre.....<br>.....  | <input type="checkbox"/> oui | <input type="checkbox"/> non |

**Antécédents familiaux :**     oui     non     inconnu

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

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