Laboratoire de Génétique Moléculaire
Hôpital Erasme
Route de Lennik, 808 – 1070 Bruxelles
FAX : 02.555.42.12
www.ulbgenetics.be

Pour toute question de laboratoire
Téléphone : 02.555.41.45
Courrier électronique :
Secretariat.LaboGen.erasme@hubruxelles.be

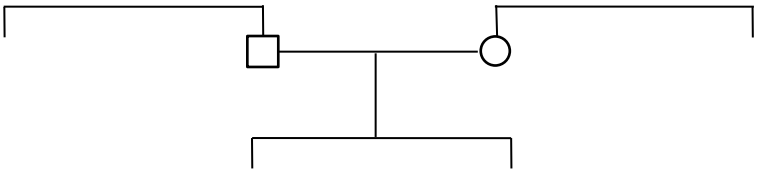
Pour toute question clinique ou prise de rendez-vous
Téléphone : 02.555.64.30
Courrier électronique : GenMed@hubruxelles.be

Questionnaire à compléter avant la réalisation d'une analyse d'ADN dans le cadre d'une recherche de dyslipidémie familiale : Panel NGS de 13 gènes hypercholestérolémie : ABCG5, ABCG8, APOB, APOE, LDLR, LDLRAP1, LIPA, PCSK9 hypertriglycéridémie : APOA5, APOC2, GPIHBP1, LMF1, LPL

PATIENT	**A remplir par le professionnel de santé**
Identifiant Patient Nom : ..... Prénom : ..... Naissance : ..... / ..... / ..... Sexe : □ M □ F Rue : ..... N°..... Bte ..... CP : ..... Commune : ..... CT1/CT2 : ...../..... N° mutuelle : ...../..... N° NISS :	Cachet du médecin : Signature du médecin :
Etiquette n°de demande ERASME Etiquette n°de secteur ERASME	Prélèvement : 10 ml de sang sur EDTA Si prélèvement déjà transmis : référence du laboratoire .....

STRUCTURE FAMILIALE

Indiquer pour chaque personne atteinte et/ou prélevée : Nom, Prénom, date de naissance.
Indiquer le lien de parenté et le phénotype des individus concernés.
Ou numéro de famille PASS si disponible : .....



Ethnie :

↗ cas index - □ homme - ○ femme

■ ● ◆ individus atteints - ◧ ◐ ◆ porteurs d'un trait autosomal récessif - ⊡ ⊙ porteurs asymptomatiques d'un trait autosomal dominant

△ femme enceinte - ◇ sexe inconnu - • fausse couche - □—○ couple consanguin - □ □ jumeaux monozygotes - □ □ jumeaux dizygotes.

DEMANDE DE SEGREGATION FAMILIALE D'UNE MUTATION IDENTIFIEE

Si le patient est mineur et asymptomatique, nous vous demandons de référer votre patient en consultation de génétique afin de réaliser la procédure pré-symptomatique chez un mineur.

CAS INDEX FAMILIAL	Nom de la mutation identifiée
Nom : ..... Prénom : ..... Naissance : ..... / ..... / ..... Sexe : □ M □ F	....

Centre de Génétique ayant fait le diagnostic : .....
Veuillez, si possible, joindre une copie du compte-rendu si le patient n'a pas été diagnostiqué à Erasme.

TABLEAUX SUIVANTS A REMPLIR SI PREDOMINANCE DE LDL (ou MIXTE)

PATIENT SYMPTOMATIQUE ADULTE (veuillez aussi remplir le questionnaire en page 4)	Points	Score de votre patient
Antécédents familiaux : un parent au premier degré (père, mère, enfant, fratrie) présentant		
Une pathologie coronarienne ou vasculaire prématurée (homme < 55 ans ou femme < 60 ans)	1	
Adulte avec un taux de LDL-C ≥190 mg/dL	1	
Patient < 18 ans avec un taux de LDL-C ≥135 mg/dL	2	
Arc cornéen < 45 ans et/ou xanthomes (tendineux)	2	
Antécédents personnels :		
Pathologie coronarienne prématurée (homme < 55 ans ou femme < 60 ans)	2	
Pathologie cérébrale ou périphérique prématurée (homme < 55 ans ou femme < 60 ans)	1	
Xanthomes tendineux	6	
Arc cornéen < 45 ans	4	
Taux de LDL-C en mg/dL avant traitement, au moins 2 mesures successives :		
≥330	8	
250-329	5	
190-249	3	
150-189	1	
Le score total de votre patient (DLCN)		*

* Test génétique NGS accepté si DLCN est ≥6, si le score DLCN est < 6, indication selon le questionnaire en page 4.

PATIENT SYMPTOMATIQUE < 18 ANS (veuillez aussi remplir le questionnaire en page 4)	OUI**	NON
Taux de LDL-C ≥190 mg/dL au moins 2 mesures successives > 3 mois de régime adéquat.		
Taux de LDL-C ≥160 mg/dL au moins 2 mesures successives > 3 mois de régime adéquat et antécédents familiaux de pathologie coronarienne prématurée (homme < 55 ans ou femme < 60 ans).		
Taux de LDL-C ≥160 mg/dL au moins 2 mesures successives > 3 mois de régime adéquat et une cholestérolémie initiale ≥190 mg/dL chez un parent au premier degré (père, mère, fratrie).		
Taux de LDL-C ≥135 mg/dL au moins 2 mesures successives > 3 mois de régime adéquat et un parent au premier degré (père, mère, fratrie) avec hypercholestérolémie familiale confirmée par DLCN clinique.		

** Test génétique NGS accepté si réponse positive à l'une de ces questions.

TABLEAUX SUIVANTS A REMPLIR SI PREDOMINANCE DE TRIGLYCERIDES (ou MIXTE)

CRITERES CLINIQUES APRES CONTRÔLE D'UNE EVENTUELLE CAUSE SECONDAIRE D'HYPERTRIGLYCERIDEMIE :
Diabète sucré de type 1 ou 2 mal équilibré
Déséquilibres endocriniens (syndrome métabolique, obésité, hypothyroidisme, hypercortisolisme)
Traitement (stéroides, oestrogènes, antipsychotiques de seconde génération, antidépresseurs, accutane, rosiglitazone, thiazides, béta-bloquants, chélateurs des acides biliaires, sirolimus, thérapie antirétrovirales)
Grossesse
Maladie rénale (syndrome néphrotique, insuffisance rénale)
Maladie hépatique
Consommation excessive d'alcool

PATIENT SYMPTOMATIQUE ADULTE (veuillez aussi remplir le questionnaire en page 4)	OUI	NON
Taux de triglycérides >800 mg/dl en l'absence de facteurs secondaires favorisants, mesuré à jeun, à 2 reprises.		
Et/ou ≥ 1 des facteurs suivants : Histoire de pancréatite à répétition sans autre cause identifiée		
Xanthomes		
Hépatosplénomégalie sans autre étiologie identifiée		
Au moins un apparenté avec mutation familiale connue		

PATIENT SYMPTOMATIQUE < 18 ANS (veuillez aussi remplir le questionnaire en page 4)	OUI	NON
Taux de triglycérides > 500 mg/dl		
Et/ou ≥ 1 des facteurs suivants : Histoire de pancréatite à répétition sans autre cause identifiée		
Xanthomes		
Hépatosplénomégalie sans autre étiologie identifiée		
Au moins un apparenté avec mutation familiale connue		

QUESTIONNAIRE CLINIQUE D'HYPERTRIGLYCERIDEMIE FAMILIALE :			
Patient		Sexe	Féminin - Masculin
Age du diagnostic de dyslipidémie chez le patient ?			.....
Préciser les taux de :			
Cholestérol	.....mg/dl	Glycémie à jeun	.....mg/dl
LDL	.....mg/dl	Lipoprotéine a	.....mg/dl
TG	.....mg/dl	Acide urique	.....mg/dl
HDL	.....mg/dl	Homocystéine	.....mg/dl
Quels sont les autres facteurs de risque que présente le patient ?			
Tabagisme	.....paquets/année	Sédentarité	Oui - Non
BMI	.....kg/m^2	HTA	Grade 1 - 2 - 3
Diabète	IR ou NIR	Ethylisme chronique	.....Unités/semaine
Quelles sont les manifestations cliniques du patient ?			
STEMI/NSTEMI	Oui - Non	Artériopathie périphérique	Oui - Non
Maladie coronaire chronique	Oui - Non	NASH	Oui - Non
AVC	Oui - Non	Autres	.....
Sténose carotidienne	Oui - Non		
Age de la première manifestation cardiovasculaire ?			.....
Y a-t-il des apparentés (1 ou 2eme degré) atteints ?			
Hypercholestérolémie			Oui - Non
Préciser les taux de :	Cholestérol		.....mg/dl
	LDL		.....mg/dl
	TG		.....mg/dl
Quel est l'âge du diagnostic de dyslipidémie de(s) l'apparenté(s) atteint(s) ?			.....
Le(s) apparenté(s) présente(nt)-t-il(s) une atteinte cardiovasculaire et si oui laquelle/lesquelles ?			
STEMI/NSTEMI	Oui - Non	Artériopathie périphérique	Oui - Non
Maladie coronaire chronique	Oui - Non	NASH	Oui - Non
AVC	Oui - Non	Autres	.....
Sténose carotidienne	Oui - Non		
Age de la première manifestation cardiovasculaire de(s) l'apparenté(s) atteint(s) ?			.....

ULB Center of Human Genetics

Laboratoire de Génétique Moléculaire
Hôpital Erasme
Route de Lennik, 808 – 1070 Bruxelles