

Examen de Génétique Moléculaire Cholestase et Cholélithiase Intra-hépatiques Génétiques

Responsable : Dr Véronique BARBU

email : veronique.barbu@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

Secrétariat : 01 49 28 28 09

Fax : 01 49 28 22 06

Identité du Patient

Etiquette GILDA

Nom :

Prénom :

Date de naissance :

Sexe : F M

Localisation du Patient

Etiquette SERVICE (PDT)

Etablissement :

Service :

Prescripteur :

Nom - Signature

Code RPPS ou APH :

Téléphone :

Préleveur :

Date du prélèvement :

Heure du prélèvement :

Cadre réservé au laboratoire

Date / Heure de réception

N° d'identification interne

EXAMEN DEMANDE dans le CADRE de

Cas index Cas apparenté Cas contrôle

- Lithiase de cholestérol intra-hépatique / syndrome LPAC
- Cholestase intrahépatique récurrente bénigne / syndrome BRIC
- Cholestase intrahépatique familiale progressive / syndrome PFIC
- Cholestase gravidique (*après avis du Centre de Référence**)
- Syndrome de Dubin Johnson
- Phytostérolémie
- Autre :

Gènes (protéines) associés :

ABCB4 (MDR3), ABCB11 (BSEP)

ABCB11 (BSEP), ATP8B1 (FIC1)

ABCB4 , ABCB11 , ATP8B1

ABCB4 , ABCB11 , ATP8B1

ABCC2 (MRP2)

ABCG5 (Stérolin1), ABCG8 (Stérolin2)

* Téléphone du Centre de référence CRMIVB : 01 49 28 28 36

La recherche de variants génétiques sera réalisée simultanément sur 10 gènes selon les nouvelles techniques de séquençage (NGS) mais analysée prioritairement sur les gènes associés indiqués.

Nomenclature : BHN 5570 pour cas Index, BHN 805 pour cas apparenté et contrôle.

Si sujet apparenté ou prélèvement de contrôle, veuillez indiquer la référence ou le 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*

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

