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°étage - 01 49 28 2 0 00 poste 841 30
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

SPECIMEN

Critères CLINICO-BIOLOGIQUES DE DIAGNOSTIC

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

SPECIMEN

☐ **LPAC**

- Lithiase biliaire symptomatique ou compliquée ☐ oui ☐ non
- Lithiase biliaire récidivante après cholécystectomie ☐ oui ☐ non
- Symptômes apparus avant l'âge de 40 ans ☐ oui ☐ non
- Microcristaux intrahépatiques, lithiase ou sludge intrahépatique ☐ oui ☐ non

Imagerie : *joindre les compte-rendus*

- Lithiase vésiculaire ☐ oui ☐ non
- ATCD de cholécystectomie ☐ oui ☐ non
- Prévention des récidives par l'acide ursodésoxycholique ☐ oui ☐ non
- ATCD familiaux de lithiase biliaire (< 40 ans) ou de maladie cholestatique ☐ oui ☐ 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** ☐ oui ☐ non

- Prurit ☐ oui ☐ non
- Lithiase ☐ oui ☐ non
- Terme d'apparition ☐ oui ☐ non
- Ictère ☐ oui ☐ non
- Antécédents (mort in utero ou prématuré) ☐ oui ☐ non

……

☐ **Autres**

- Cirrhose biliaire inexpliquée ☐ oui ☐ non
- Cholangite sclérosante avec lithiase intrahépatique multiple ☐ oui ☐ non
- Cholestase sous traitement hormonal ☐ oui ☐ non
- ……

☐ **Biologie**

- Signes de cholestase chronique *(hors traitement)* : ☐ oui ☐ non
  - . Bilirubine ☐ oui ☐ non Valeur : ……
  - . Phosphatases alcalines ☐ oui ☐ non Valeur : ……
  - . γGT ☐ oui ☐ non Valeur : ……
  - . Transaminases ☐ oui ☐ non Valeur : ……

  (Augmentation)
- Sels biliaires ☐ oui ☐ 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.