



Feuille de demande à compléter et à joindre impérativement au prélèvement (1 formulaire par patient)

Identité du patient (<i>étiquette</i>) Nom (et nom de naissance) :	Hôpital : Service : Ville : Tél. : Date d'envoi :	Préleveur : Tél. : Date : Heure :
Prénom :	Médecin prescripteur :	
Né(e) le : Sexe : <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F		

DIAGNOSTIC GENETIQUE

**DES SUCARGES EN FER HEREDITAIRES RARES (*gènes SLC40A1, HFE, HJV, HAMP et TFR2*)
et/ou DES HYPERFERRITINEMIES HEREDITAIRES (*gène FTL*)**

Indication :

Hémochromatose

- suspicion d'hémochromatose non-HFE (forme adulte)
- suspicion d'hémochromatose juvénile

Hyperferritinémie héréditaire

- suspicion de maladie ferroportine
- suspicion d'hyperferritinémie sans surcharge en fer
- suspicion de syndrome cataracte hyperferritinémie

Renseignements cliniques (indispensables)

Age au diagnostic (clinique et/ou biologique)	Date :
Signes cliniques :	Donneur de sang régulier <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui
<ul style="list-style-type: none">• Asthénie <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui• Diabète <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui si oui, insulino-traité <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui• Atteinte hypophysaire <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui• Atteinte articulaire <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui• Atteinte cutanée <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui Mélanodermie <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui Porphyrie cutanée tardive <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui• Atteinte hépatique <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui Hépatopathie chronique <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui Cirrhose <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui• Hépatocarcinome <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui• Atteinte cardiaque <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui• Autre (préciser).....	<ul style="list-style-type: none">• Signes neurologiques <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui <i>si oui, nature :</i>• Cataracte <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui <i>si oui, âge au diagnostic :</i>• Anémie <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui• Hypertension artérielle <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui• Dyslipidémie <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui• Poids : Taille :
Antécédents familiaux (parents 1 ^{er} degré)	
<ul style="list-style-type: none">• Hémochromatose <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> certaine <input type="checkbox"/> possible	
Lien de parenté du/des membre(s) de la famille concerné(s) : <i>joindre un arbre généalogique</i>	
1 ^{er} relatif	
2 ^{ème} relatif	



Bilan initial

• **Biologie (avant toute saignée) :**

Date :

Hémoglobine * (g/dL)		Ferritinémie (ng/mL)	
Volume globulaire moyen (fL)		Coefficient de saturation à jeun (%)	
Haptoglobine (g/L)		Transferrine (g/L)	
Réticulocytes (x10 ⁹ /L)		Bilirubine libre (µmol/L)	
LDH (mU/mL)		Bilirubine totale (µmol/L)	

*en cas d'anémie merci de fournir la numération complète

TGP (ALAT) (x N)		Glycémie à jeun (g/L)	
TGO (ASAT) (x N)		Testostérone (UI/l)	
γGT (x N)		Céruleoplasmine	

• **IRM hépatique* :** Non Oui

CHF (concentration hépatique en fer intra-hépatocytaire) / µg de foie sec

*indispensable avant toute étude des gènes du métabolisme du fer

• **Ponction biopsie du foie** Non Oui

Résultat :

• **Génotype HFE** (laboratoire où il a été réalisé) :

C282Y Homozygote Hétérozygote Normal
H63D Homozygote Hétérozygote Normal

Traitement

• **Saignées** Non Oui *si oui, préciser*

- date de la première saignée :

- nombre total de saignées :

durée totale : mois

- volume moyen : ml

- les saignées ont-elles été bien tolérées Oui Non *si non pourquoi ?*

• **Chélateur du fer** Non Oui *si oui, nature* déféroxamine DESFERAL
 déférasirox EXJADE

• **Le patient a-t-il reçu du fer ? :**

Per os Non Oui *si oui, nom, durée, quantité :*

Injectable Non Oui *si oui, nom, durée, quantité :*

• **Le patient a-t-il été transfusé** Non Oui *si oui, nombre de culots globulaires :*

• **Autre traitement :**

Cadre réservé au laboratoire

N° ADN :

Date de réception :

ID technicien réception :

Nature du prélèvement :

Nombre de tubes :

INFORMATIONS POUR LE PRELEVEUR / PRESCRIPTEUR

Modalités de prélèvement et d'envoi :

Sang veineux sur EDTA : 1 tube de 5 mL (adulte et enfant) à étiqueter et conserver à TA ou à +4°C.

Ne pas congeler

Documents obligatoires à joindre :

cette feuille de demande complétée

l'attestation de consultation et de recueil de consentement (ou la copie du consentement écrit) des examens des caractéristiques génétiques

formulaires types disponibles sur <http://www.chu-montpellier.fr/fr/genet/diagnostic/>

le bon de commande, si demande extérieure