



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) : Prénom : Né(e) le : Sexe : ☐ M ☐ F	Hôpital : Service : Ville : Tél. : Date d'envoi : Médecin prescripteur :	Préleveur : Tél. : Date : Heure :
---	---	--

DIAGNOSTIC GENETIQUE

**DES HYPERFERRITINEMIES HEREDITAIRES SANS SURCHARGE EN FER
et/ou DES SUCHARGES EN FER RARES**

Indications HAS 2026 (à cocher) :

- ☐ Hyperferritinémies héréditaires **sans** surcharge en fer (dont **Syndrome cataracte hyperferritinémie héréditaire**) - [gènes *FTL, SLC40A1, BMP6, CP, STAB1*] - **joindre obligatoirement les résultats de ferritinémie, CST et IRM hépatique**
 Précision :
☐ suspicion de syndrome cataracte hyperferritinémie
☐ suspicion de maladie ferroportine
- ☐ Surcharges en fer rares (dont hyperferritinémies **avec** surcharge) - [gènes *HFE, HJV, HAMP, TFR2, SLC40A1, BMP6, CP, TF, STAB1*] - **joindre obligatoirement les résultats de ferritinémie, CST, IRM hépatique et recherche ciblée de HFE C282Y**
 Précision :
☐ suspicion d'hémochromatose génétique
☐ suspicion d'hémochromatose non-*HFE*
☐ suspicion d'hémochromatose juvénile

Renseignements cliniques (indispensables) :

Age au diagnostic (clinique et/ou biologique)

Date :

Signes cliniques :

- | | | |
|---------------------------|------------------------------|------------------------------|
| • Asthénie | ☐ Non | ☐ Oui |
| • Diabète | ☐ Non | ☐ Oui |
| si oui, insulino-traité | ☐ Non | ☐ Oui |
| • Atteinte hypophysaire | ☐ Non | ☐ Oui |
| • Atteinte articulaire | ☐ Non | ☐ Oui |
| • Atteinte cutanée | ☐ Non | ☐ Oui |
| Mélanodermie | ☐ Non | ☐ Oui |
| Porphyrie cutanée tardive | ☐ Non | ☐ Oui |
| • Atteinte hépatique | ☐ Non | ☐ Oui |
| Hépatopathie chronique | ☐ Non | ☐ Oui |
| Cirrhose | ☐ Non | ☐ Oui |
| • Hépatocarcinome | ☐ Non | ☐ Oui |
| • Atteinte cardiaque | ☐ Non | ☐ Oui |
| • Autre (préciser)..... | | |

Donneur de sang régulier ☐ Non ☐ Oui

- Signes neurologiques ☐ Non ☐ Oui

si oui, nature :

- Cataracte ☐ Non ☐ Oui

si oui, âge au diagnostic :

- Anémie ☐ Non ☐ Oui

- Hypertension artérielle ☐ Non ☐ Oui

- Dyslipidémie ☐ Non ☐ Oui

- Poids : Taille :

Antécédents familiaux (parents 1^{er} degré)

- Hémochromatose ☐ Non ☐ Oui ☐ certaine ☐ possible

Lien de parenté du(des) membre(s) de la famille concerné(s) : *joindre un arbre généalogique*

☐ 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 CST à jeun (%)**	
Haptoglobine (g/L)		Transferrine (g/L)	
Réticulocytes (x10 ⁹ /L)		Bilirubine libre (μmol/L)	
LDH (mU/mL)		Bilirubine totale (μmol/L)	

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

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

** résultat indispensable à la programmation de l'examen

• IRM hépatique ** :

☐ Non ☐ Oui

CHF (concentration hépatique en fer intra-hépatocytaire)

/ μg de foie sec

• 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 sinon 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