



CHU DE MONTPELLIER
HOPITAL SAINT ELOI
80, AVENUE AUGUSTIN FLICHE
34295 MONTPELLIER CEDEX 5

DEPARTEMENT D'HEMATOLOGIE BIOLOGIQUE
Pr Patricia AGUILAR-MARTINEZ

ACTIVITE DE GENETIQUE CONSTITUTIONNELLE

Pr Patricia AGUILAR-MARTINEZ
Dr Muriel GIANSILY-BLAIZOT
Dr Séverine CUNAT

Secrétariat : 04 67 33 70 31/33
Fax : 04 67 33 70 36

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

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

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 :

- 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 :kg 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 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)		Céruleplasmine	

- **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 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 PRESCRIPTEUR

Modalités de prélèvement et d'envoi :

- Sang veineux sur EDTA : adulte 2x5 mL ; enfant 5 mL
- Etiqueter chacun des tubes, les conserver à température ambiante 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
- formulaire types disponibles sur demande*
- le bon de commande, si demande extérieure