



LABORATOIRE de BIOLOGIE MEDICALE MULTI SITES du CHU de LYON
Service de Biochimie et Biologie Moléculaire
UM Pathologies Héritaires du Métabolisme et du Globule Rouge
Centre de Biologie et Pathologie Est - 59, boulevard Pinel - 69677 BRON CEDEX
Secrétariat : Tel : 04 72 12 95 01 - Fax : 04 72 35 73 35
Contact : Dr Cécile Pagan (cecile.pagan@chu-lyon.fr)

RENSEIGNEMENTS POUR UNE ETUDE GENETIQUE DE MALADIE DE WILSON

Patient	Prescripteur
NOM :	Médecin :
Prénom :	Hôpital :
Date de naissance :	Service :
	Téléphone :
Date du prélèvement :	Mail :

Prélèvement

- Prélever 5 mL de sang total sur EDTA
- Envoyer le sang total à l'adresse ci-dessus à température ambiante.
- Il est possible d'envoyer de l'ADN déjà extrait.

Documents réglementaires

Pour les demandes extérieures aux HCL :

- Prescription (ordonnance) signée mentionnant les coordonnées détaillées du médecin prescripteur
- Consentement pour l'examen des caractéristiques génétiques, signé (par les parents pour les mineurs), pour chaque personne prélevée – modèle HCL disponible sur le catalogue Biobook.
- Bon de commande mentionnant les coordonnées complètes du laboratoire auquel sera adressée la facturation.

Pour les demandes internes aux HCL :

- Bon de demande Plateforme BIOGENET EST, référence HCL 631210
- Consentement pour l'examen des caractéristiques génétiques, signé (par les parents pour les mineurs), pour chaque personne prélevée – modèle HCL disponible sur le catalogue Biobook.

Renseignements cliniques et biologiques obligatoires

Contexte familial (*joindre un arbre généalogique le cas échéant*)

- cas index
- antécédent familial de maladie de Wilson

Nom du cas index :

Lien de parenté :

Joindre impérativement une copie du compte-rendu de l'étude génétique du cas index si celle-ci n'a pas été réalisée au CHU de Lyon.

- notion de consanguinité

TSVP >

Contexte clinique (ou joindre un courrier détaillant le tableau clinique)

- dépistage présymptomatique
- signes hépatiques :
- signes neurologiques ou psychiatriques :
- présence d'un anneau de Kayser-Fleischer
- anomalies de l'IRM cérébrale :

Résultats biologiques

Bilan hépatique

ASAT = UI/L ALAT = UI/L
GGT = UI/L Bilirubine totale = µmol/L
TP =%

Bilan cuprique (ou joindre une copie du compte-rendu)

Céruleplasmine = g/L
Cuivre sérique total = µmol/L µg/L
Cuivre échangeable = µmol/L µg/L
REC = %
Cuivre urinaire (de base) = µmol/24h µg/24h
Cuivre urinaire (sous trolovol) = µmol/24h µg/24h
Cuivre hépatique (si dosé) = µmol/g de tissu sec µg/g de tissu sec

Autres informations en rapport avec la demande

.....
.....
.....
.....
.....

Réservé au laboratoire