

Pour toute question de laboratoire  
Téléphone : 02.555.41.45  
Courrier électronique : [genlab@erasme.ulb.ac.be](mailto:genlab@erasme.ulb.ac.be)

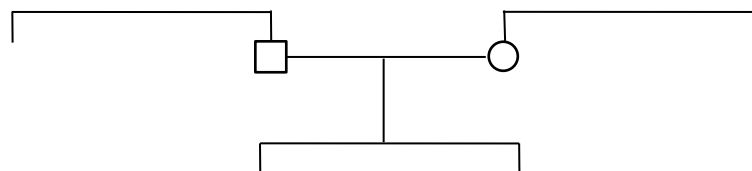
Pour toute question clinique ou prise de rendez-vous  
Téléphone : 02.555.64.30  
Courrier électronique : [genmed@erasme.ulb.ac.be](mailto:genmed@erasme.ulb.ac.be)

**Questionnaire à compléter avant la réalisation d'une analyse d'ADN  
dans le cadre d'une recherche de dyslipidémie familiale :**  
**Panel NGS de 13 gènes**  
**hypercholestérolémie : ABCG5, ABCG8, APOB, APOE, LDLR, LDLRAP1, LIPA, PCSK9**  
**hypertriglycéridémie : APOA5, APOC2, GPIHBP1, LMF1, LPL**

PATIENT		A remplir par le professionnel de santé
<p align="center"><b>Identifiant Patient</b></p> <p>Nom : .....</p> <p>Prénom : .....</p> <p>Naissance : ..... / ..... / ..... Sexe : <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F</p> <p>Rue : ..... N° ..... Bte .....</p> <p>CP : ..... Commune : .....</p> <p>CT1/CT2 : ...../..... N° mutuelle : ...../.....</p> <p>N° NISS : .....</p>		<p>Cachet du médecin :</p>  <p>Signature du médecin :</p>
<p>Etiquette n° de demande</p> <p align="center"><b>ERASME</b></p>	<p>Etiquette n° de secteur</p> <p align="center"><b>ERASME</b></p>	<p>Prélèvement : 10 ml de sang sur EDTA</p> <p>Si prélèvement déjà transmis : référence du laboratoire .....</p>

**STRUCTURE FAMILIALE**

Indiquer pour chaque personne atteinte et/ou prélevée : Nom, Prénom, date de naissance.  
Indiquer le lien de parenté et le phénotype des individus concernés.  
Ou numéro de famille PASS si disponible : .....



Ethnie :

↗ cas index -  homme -  femme

■ ● ◆ individus atteints -    porteurs d'un trait autosomal récessif -   porteurs asymptomatiques d'un trait autosomal dominant

∧ femme enceinte - ◇ sexe inconnu - ● fausse couche -   couple consanguin -   jumeaux monozygotes -   jumeaux dizygotes.

## DEMANDE DE SEGREGATION FAMILIALE D'UNE MUTATION IDENTIFIEE

Si le patient est mineur et asymptomatique, nous vous demandons de référer votre patient en consultation de génétique afin de réaliser la procédure pré-symptomatique chez un mineur.

CAS INDEX FAMILIAL	Nom de la mutation identifiée
Nom : ..... Prénom : ..... Naissance : ..... / ..... / ..... Sexe : <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F	..... .....
Centre de Génétique ayant fait le diagnostic : ..... Veuillez, si possible, joindre une copie du compte-rendu si le patient n'a pas été diagnostiqué à Erasme.	

### TABLEAUX SUIVANTS A REMPLIR SI PREDOMINANCE DE LDL (ou MIXTE)

PATIENT SYMPTOMATIQUE ADULTE (veuillez aussi remplir le questionnaire en page 4)	Points	Score de votre patient
<b>Antécédents familiaux : un parent au premier degré (père, mère, enfant, fratrie) présentant</b>		
Une pathologie coronarienne ou vasculaire prématurée (homme < 55 ans ou femme < 60 ans)	1	
Adulte avec un taux de LDL-C $\geq 190$ mg/dL	1	
Patient < 18 ans avec un taux de LDL-C $\geq 135$ mg/dL	2	
Arc cornéen < 45 ans et/ou xanthomes (tendineux)	2	
<b>Antécédents personnels :</b>		
Pathologie coronarienne prématurée (homme < 55 ans ou femme < 60 ans)	2	
Pathologie cérébrale ou périphérique prématurée (homme < 55 ans ou femme < 60 ans)	1	
Xanthomes tendineux	6	
Arc cornéen < 45 ans	4	
<b>Taux de LDL-C en mg/dL avant traitement, au moins 2 mesures successives :</b>		
$\geq 330$	8	
250-329	5	
190-249	3	
150-189	1	
<b>Le score total de votre patient (DLCN)</b>		*

\* Test génétique NGS accepté si DLCN est  $\geq 6$ , si le score DLCN est < 6, indication selon le questionnaire en page 4.

PATIENT SYMPTOMATIQUE < 18 ANS (veuillez aussi remplir le questionnaire en page 4)	OUI **	NON
<b>Taux de LDL-C <math>\geq 190</math> mg/dL</b> au moins 2 mesures successives > 3 mois de régime adéquat.		
<b>Taux de LDL-C <math>\geq 160</math> mg/dL</b> au moins 2 mesures successives > 3 mois de régime adéquat et antécédents familiaux de pathologie coronarienne prématurée (homme < 55 ans ou femme < 60 ans).		
<b>Taux de LDL-C <math>\geq 160</math> mg/dL</b> au moins 2 mesures successives > 3 mois de régime adéquat et une cholestérolémie initiale $\geq 190$ mg/dL chez un parent au premier degré (père, mère, fratrie).		
<b>Taux de LDL-C <math>\geq 135</math> mg/dL</b> au moins 2 mesures successives > 3 mois de régime adéquat et un parent au premier degré (père, mère, fratrie) avec hypercholestérolémie familiale confirmée par DLCN clinique.		

\*\* Test génétique NGS accepté si réponse positive à l'une de ces questions.

**TABLEAUX SUIVANTS A REMPLIR SI PREDOMINANCE DE TRIGLYCERIDES (ou MIXTE)**

**CRITERES CLINIQUES APRES CONTRÔLE D'UNE EVENTUELLE CAUSE SECONDAIRE D'HYPERTRIGLYCERIDEMIE :**

**Diabète sucré de type 1 ou 2 mal équilibré**

**Déséquilibres endocriniens** (syndrome métabolique, obésité, hypothyroïdisme, hypercortisolisme)

**Traitement** (stéroïdes, oestrogènes, antipsychotiques de seconde génération, antidépresseurs, accutane, rosiglitazone, thiazides, bêta-bloquants, chélateurs des acides biliaires, sirolimus, thérapie antirétrovirales)

**Grossesse**

**Maladie rénale** (syndrome néphrotique, insuffisance rénale)

**Maladie hépatique**

**Consommation excessive d'alcool**

<b>PATIENT SYMPTOMATIQUE ADULTE (veuillez aussi remplir le questionnaire en page 4)</b>	<b>OUI</b>	<b>NON</b>
Taux de triglycérides >800 mg/dl en l'absence de facteurs secondaires favorisants, mesuré à jeun, à 2 reprises.		
<b>Et/ou ≥ 1 des facteurs suivants</b> : Histoire de pancréatite à répétition sans autre cause identifiée		
Xanthomes		
Hépatosplénomégalie sans autre étiologie identifiée		
Au moins un apparenté avec mutation familiale connue		

<b>PATIENT SYMPTOMATIQUE &lt; 18 ANS (veuillez aussi remplir le questionnaire en page 4)</b>	<b>OUI</b>	<b>NON</b>
Taux de triglycérides > 500 mg/dl		
<b>Et/ou ≥ 1 des facteurs suivants</b> : Histoire de pancréatite à répétition sans autre cause identifiée		
Xanthomes		
Hépatosplénomégalie sans autre étiologie identifiée		
Au moins un apparenté avec mutation familiale connue		

**QUESTIONNAIRE CLINIQUE D'HYPERTRIGLYCERIDEMIE FAMILIALE :**

Patient		Sexe	Féminin - Masculin
Age du diagnostic de dyslipidémie chez le patient ?		.....	
<b>Préciser les taux de :</b>			
Cholestérol	.....mg/dl	Glycémie à jeun	.....mg/dl
LDL	.....mg/dl	Lipoprotéine a	.....mg/dl
TG	.....mg/dl	Acide urique	.....mg/dl
HDL	.....mg/dl	Homocystéine	.....mg/dl
<b>Quels sont les autres facteurs de risque que présente le patient ?</b>			
Tabagisme	.....paquets/année	Sédentarité	Oui - Non
BMI	.....kg/m <sup>2</sup>	HTA	Grade 1 - 2 - 3
Diabète	IR ou NIR	Ethylisme chronique	.....Unités/semaine
<b>Quelles sont les manifestations cliniques du patient ?</b>			
STEMI/NSTEMI	Oui - Non	Artériopathie périphérique	Oui - Non
Maladie coronaire chronique	Oui - Non	NASH	Oui - Non
AVC	Oui - Non	Autres	.....
Sténose carotidienne	Oui - Non		
Age de la première manifestation cardiovasculaire ?		.....	
<b>Y a-t-il des apparentés (1 ou 2eme degré) atteints ?</b>			
Hypercholestérolémie		Oui - Non	
Préciser les taux de :	Cholestérol	.....mg/dl	
	LDL	.....mg/dl	
	TG	.....mg/dl	
Quel est l'âge du diagnostic de dyslipidémie de(s) l'apparenté(s) atteint(s) ?		.....	
<b>Le(s) apparenté(s) présente(nt)-t-il(s) une atteinte cardiovasculaire et si oui laquelle/lesquelles ?</b>			
STEMI/NSTEMI	Oui - Non	Artériopathie périphérique	Oui - Non
Maladie coronaire chronique	Oui - Non	NASH	Oui - Non
AVC	Oui - Non	Autres	.....
Sténose carotidienne	Oui - Non		
Age de la première manifestation cardiovasculaire de(s) l'apparenté(s) atteint(s) ?		.....	



**Laboratoire de Génétique Moléculaire  
Hôpital Erasme  
Route de Lennik, 808 – 1070 Bruxelles**