



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](mailto: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