

Etiquette patient
ou

Nom :
Nom usuel :
Prénom :
Né(e) le : Sexe :

Etiquette Service

CONTACT LABORATOIRE
Secrétariat :
Tél. : 01 49 81 48 65
hmn-secretariat.genetique@aphp.fr

La prescription doit être réalisée par un médecin senior en mesure de suivre le patient et de lui rendre les résultats de l'analyse génétique

Nom du médecin prescripteur : <i>écrire lisiblement</i>	Hôpital :	Identité du préleveur :
	Service :	Téléphone :
Téléphone :	Adresse :	Date de prélèvement :/...../.....
Signature :	Ville :	Heure de prélèvement :
		Date d'envoi :/...../.....

**RECHERCHE D'ANOMALIE GENOTYPIQUE SUR LE GENE PKLR
DEFICIT EN PYRUVATE KINASE**

L'orientation et l'interprétation des recherches d'anomalie génotypique sur le gène PKLR ne peuvent se faire que si les informations biologiques et cliniques sont recueillies. Il est donc impératif de renseigner le plus exactement possible ce formulaire (page 2) et de remplir l'attestation de conseil génétique et de recueil de consentement (ci-dessous) et le joindre au prélèvement sanguin (sur EDTA).

Le déficit en Pyruvate kinase interrompt la voie métabolique énergétique de l'érythrocyte. Il en résulte un raccourcissement de la demi-vie de l'érythrocyte. En terme de fréquence, c'est la deuxième enzymopathie responsable d'hémolyse chronique (1^{ère} : déficit en G6PD), bien qu'elle soit mal connue et probablement sous estimée. Ceci est lié au caractère totalement asymptomatique de ce déficit chez l'hétérozygote. Il devient symptomatique lorsqu'il est présent à l'état homozygote ou hétérozygote composite, ce qui est le cas le plus fréquent du fait de la grande diversité des mutations retrouvées (2005, *British Journal of Haematology*, 130, 11–25).

La principale circonstance de diagnostic est une anémie ou une hyper bilirubinémie en période néonatale, le diagnostic étant posé sur la mesure de l'activité enzymatique sur un échantillon prélevé avant transfusion et/ou prélevé chez les parents.

Une autre circonstance de diagnostic est le bilan d'une anémie chronique non microcytaire régénérative non identifiée. L'étude des enzymes érythrocytaires mesurés sur un échantillon prélevé à distance d'une transfusion (au moins > 3 mois) pose le diagnostic.

Le diagnostic doit aussi être évoqué chez les patients porteurs d'une autre anomalie érythrocytaire dont le tableau est discordant par rapport à ce qui est attendu (Hb S hétérozygote symptomatique, femme porteuse d'un déficit en G6PD symptomatique...).

L'étude moléculaire du gène permet de confirmer le diagnostic, de suivre la maladie dans la famille et dans certains cas de proposer, dans le cadre d'une consultation de conseil génétique, une étude en diagnostic anténatal.

ATTESTATION DE CONSEIL GÉNÉTIQUE ET DE RECUEIL DE CONSENTEMENT

Je soussigné, Dr / CG, certifie que, conformément au Code Civil (Art.16-10) et au Code de la Santé Publique (Art. R1131-5 ou, pour le diagnostic prénatal, R2131-2), j'ai informé le sujet des caractéristiques de la maladie, des moyens de la détecter, du degré de fiabilité des analyses, des possibilités de prévention et de traitement, des modalités de transmission génétique et leurs possibles conséquences chez d'autres membres de sa famille (Art. R1131-4 du CSP) et que je suis en possession du consentement éclairé signé par le sujet ou son tuteur légal *dans le cadre de l'examen des caractéristiques génétiques à des fins médicales.*

Date :

Signature du Médecin / CG :

INFORMATIONS POUR LE PRESCRIPTEUR

MODALITÉS DE PRÉLÈVEMENT ET D'EXPÉDITION

- Echantillon : - **sang EDTA** (violet), 2 tubes de 2mL (enfant) à 5mL (adulte)
 - ADN extrait : rapport A₂₆₀/A₂₈₀ : 1,5-2 ; quantité >10µg
- Envoi par transport rapide et spécifique selon la réglementation ADR à température ambiante. NE PAS CONGELER

DOCUMENTS A JOINDRE A TOUT PRÉLÈVEMENT

- la feuille de demande remplie et signée par le prescripteur
- un compte-rendu clinique si pertinent
- un bon de commande

ADRESSE DU LABORATOIRE

DMU Biologie-Pathologie, Laboratoire de Génétique
HU Henri Mondor, 1 rue Gustave Eiffel
F-94010 CRÉTÉL CEDEX

**Cadre réservé au laboratoire
de Génétique**

N° de famille :

Etiquette dossier

Etiquette ADN

• **DESCRIPTION DU PATIENT :**

Sujet prélevé : Cas index RIHN 2850
 Apparenté symptomatique RIHN 570
 Apparenté non symptomatique RIHN 570

Famille/individu connu ? OUI NON

dans notre laboratoire
Famille de référence :
(nom de famille du cas index)

Age de début :
ATCD familiaux ? OUI NON

dans un autre laboratoire
(indiquer lequel) :

Age : **Sexe :**
Poids : **Taille :**
Origine géographique : père : mère :

Circonstances du diagnostic :

Pathologie périnatale :
anémie : transfusion : oui : date : non :
hyperbilirubinémie : exsanguinotransfusion : oui : non :
« Hydrops fœtal » / décès en période néonatale :
 Bilan d'une anémie chronique :
Splénomégalie : splénectomie : oui : date : non :
lithiase biliaire : oui : non :

Antécédents :
notion d'anémie inexplicée ou d'ictère néonatal dans la famille : oui : non :
(documenter) :
autre :

Traitement (transfusions sanguines) :
date de mise en place : mois : année :
fréquence :
date de la dernière transfusion :
autre traitement :

Autre Pathologie hématologique :
Hb pathie :
Pathologie de membrane :
Pathologie enzymatique :

• **ETUDE FAMILIALE :**

Circonstances du diagnostic du cas index :
Diagnostic du cas index : **Age du cas index lors du diagnostic :**
Génotype du cas index : **Parenté avec le cas index (+ arbre généalogique) :**

ARBRE GENEALOGIQUE (indiquer le sujet prélevé et le cas index si différent)
Si complexe, joindre un arbre généalogique sur papier libre

• **BIOLOGIE**

Bilan hématologique :
nombre de globules rouges :
Hb (g/dl) :
VGM (fl) :
Réticulocytose :
valeur absolue : % :
Bilan enzymatique :
pyruvate kinase (UI/g Hb) :
G6PD (UI/g Hb) :
hexokinase (UI/g Hb) :

Tests hépatiques :
bilirubine non conjuguée :
haptoglobine :
Bilan martial :
ferritinémie :
saturation de la transferrine :

valeurs normales du laboratoire :
valeurs normales du laboratoire :
valeurs normales du laboratoire :

Autres explorations :
Identification d'un variant de l'Hb ? d'une anomalie de membrane ? autre ?
(documenter le plus possible) :
.....