

**FICHE D'ACCOMPAGNEMENT POUR LE DIAGNOSTIC MOLECULAIRE
DES CHOLESTASES HEREDITAIRES (BRIC ou PFIC)**

Laboratoire de Biochimie du CHU de Bicêtre

INFORMATIONS GENERALES SUR LE PATIENT :

Nom : _____ Prénom : _____
Date de naissance : _____ Sexe : _____
Pays ou région d'origine : _____ Consanguinité : oui non
Age au moment du diagnostic : _____

ELEMENTS BIOLOGIQUES, CLINIQUES ET THERAPEUTIQUES :

Signes cliniques

- | | | | | | |
|--|------------------------------|------------------------------|------------------------------|------------------------------|--|
| - Cholestase : | oui <input type="checkbox"/> | non <input type="checkbox"/> | si oui, âge au début : | | |
| - Ictère | | | oui <input type="checkbox"/> | non <input type="checkbox"/> | |
| - Selles décolorées | | | oui <input type="checkbox"/> | non <input type="checkbox"/> | |
| - Prurit | | | oui <input type="checkbox"/> | non <input type="checkbox"/> | |
| - Cholestase gravidique | | | oui <input type="checkbox"/> | non <input type="checkbox"/> | |
| - Cholestase sous oestroprogestatif | | | oui <input type="checkbox"/> | non <input type="checkbox"/> | |
| - Cholestase sous autre médicament | | | oui <input type="checkbox"/> | non <input type="checkbox"/> | |
| - Poussées de cholestase spontanée
avec évolution favorable, nombre de poussées = | | | oui <input type="checkbox"/> | non <input type="checkbox"/> | |
| - Hépatomégalie : | | | oui <input type="checkbox"/> | non <input type="checkbox"/> | |
| - Splénomégalie : | | | oui <input type="checkbox"/> | non <input type="checkbox"/> | |
| - Lithiase biliaire vésiculaire : | | | oui <input type="checkbox"/> | non <input type="checkbox"/> | |
| - Lithiase biliaire intrahépatique et sludge : | | | oui <input type="checkbox"/> | non <input type="checkbox"/> | |
| - Lithiase biliaire récidivante après cholécystectomie : | | | oui <input type="checkbox"/> | non <input type="checkbox"/> | |
| - Obésité : | | | oui <input type="checkbox"/> | non <input type="checkbox"/> | |
| - Hépatocarcinome : | | | oui <input type="checkbox"/> | non <input type="checkbox"/> | |
| - Signes extra-hépatiques : | | | | | |
| - diarrhée chronique inexplicée | | | oui <input type="checkbox"/> | non <input type="checkbox"/> | |
| - insuffisance pancréatique | | | oui <input type="checkbox"/> | non <input type="checkbox"/> | |
| - surdit  | | | oui <input type="checkbox"/> | non <input type="checkbox"/> | |

Evolution sous traitement :

- | | | | | | | | |
|--|--------------------------|--|--|--------------------------|----------|--------------------------|-------------------------------------|
| | | | Persistence ou Régression (à préciser) | | | | |
| | | | Prurit | Ictère | Cytolyse | Lithiase | Stéatose |
| <input type="checkbox"/> AUDC (depuis _____) | | | | | | | |
| <input type="checkbox"/> Rifampicine (depuis _____) | | | | | | | |
| <input type="checkbox"/> Dérivation biliaire externe (date _____) | | | | | | | |
| <input type="checkbox"/> Transplantation hépatique (date : _____) | | | | | | | Apparition signes extrahépatiques ? |
| Insuffisance pancréatique | Surdit  | | | Diarrh e | | Retard staturo-pond ral | |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | | <input type="checkbox"/> | | <input type="checkbox"/> | |
| <input type="checkbox"/> Autres : | | | | | | | |

Marqueurs biologiques au moment diagnostique :	date :
Acides biliaires totaux sériques (µmol/L) :	
Gamma-glutamyl-transférase (U/L) :	Phosphatase alcaline(U/L) :
Bilirubines Totale (µmol/L) :	Conjuguée (µmol/L) :
Transaminases : ALAT (U/L) :	ASAT (U/L) :
Taux prothrombine TP (%)	
Facteur V (%) :	Albumine (g/L) :
Cholestérol (mmol/L ou g/L) :	
Vitamines A (µmol/L ou µg/L):	Vitamine E (mg/L ou mmol/L) :
Alpha foetoprotéine (préciser l'unité) :	
<i>Si Acides biliaires totaux sériques <20µM :</i>	
Analyse acides biliaires urinaires (spectrométrie masse)	

Examens complémentaires d'exclusion des autres causes de cholestases :	
Mucoviscidose : Trypsine immunoréactive :	Test de la sueur :
Syndrome d'Alagille : radiologie du rachis, examen fond de l'œil, échographie cardiaque	
Atresie voie biliaire extrahepatique : échographie doppler abdominale, cholangio- IRM	
Cholangite sclérosante : échographie doppler abdominale , cholangio- IRM	
Déficit alpha1antitrypsine : dosage α1AT (mg/L) :	

Autres investigations :	
Biopsie de foie :	
Inclusion paraffine	oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/>
Congélation	oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/>
Immunomarquage : MDR3 ,BSEP	oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/>
Histologie : joindre le compte rendu	
Analyse de bile :	
Cholestérol :	(mmol/L)
Phospholipides :	(mmol/L)
Acides biliaires :	(mmol/L)

Histoire familiale :	
ATCD familiaux	oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/>
Si oui, joindre un arbre généalogique en indiquant le cas index et les apparentés atteints, avec les dates de naissance et le phénotype clinique	
Cholestase néonatale transitoire	
BRIC / PFIC	
Cholestase gravidique	
Cholestase médicamenteuse	
Cholestase ou cirrhose inexplicée	
Lithiase biliaire récidivante	