

# QUESTIONNAIRE MEDICAL PERMETTANT D'ORIENTER LE DIAGNOSTIC MOLECULAIRE DES FORMES RARES D'HEMOCHROMATOSE

Laboratoire de Génétique Moléculaire et d'Histocompatibilité du CHRU de Brest

## INFORMATIONS GENERALES SUR LE PATIENT

Nom :

Prénom :

Date de naissance :

Sexe :

Poids (kg) :

Taille (m) :

Age au moment du diagnostic (années):

Patient apparenté à un (des) malade(s) atteint(s) de surcharge en fer :

oui  non

Si oui, précisions (vous pouvez joindre un arbre familial) :.....

## ELEMENTS BIOLOGIQUES, CLINIQUES ET THERAPEUTIQUES A PRENDRE EN CONSIDERATION

### Marqueurs biologiques (au moment du diagnostic)

o Fer sérique ( $\mu\text{mol/L}$ ) :

o Saturation de la transferrine (%) :

o Ferritine sérique ( $\mu\text{g/L}$ ) :

o Protéine C réactive (mg/L):

o Glycémie (g/L ou mmol/; précisez):

o Céruloplasmine (g/L) :

o Transaminases:

ASAT (UI/L):

ALAT (UI/L) :

### Signes cliniques (au moment du diagnostic)

o Asthénie : oui  non  ; si oui ; âge de début (années) :

o Poignée de main douloureuse : oui  non  ; si oui ; âge de début (années) :

o Syndrome ostéo-articulaire : oui  non  ; si oui ; âge de début (années) :

o Diabète : oui  non  ; si oui ; âge de début (années) :

o HTA : oui  non  ; si oui ; âge de début (années) :

o Cataracte : oui  non  ; si oui ; âge de début (années) :

Autres symptômes :

.....  
.....

Evaluation de la surcharge en fer au niveau hépatique

o Réalisation d'une biopsie hépatique :                    oui  non

- Si oui -

√ Surcharge hépatique en fer :    oui  non

Concentration Hépatique en Fer (µmol/g de poids sec) :  
(préciser les unités si elles sont différentes)

Index biochimique du fer hépatique :  
(CHF /âge en années au moment de la biopsie)

Score Histologique du Fer :

√ Atteinte tissulaire :            oui  non

Fibrose ?            oui  non

Cirrhose ?            oui  non

Carcinome ?    oui  non

o Réalisation d'une IRM :                                    oui  non

- Si oui -

√ Hyposignal ?            oui  non

Quantification de la Surcharge - CHF - (µmol/g) :

o Elastométrie du foie (Fibroscan®) :            oui  non  ; si oui, élasticité (Kpascal) :

o Informations complémentaires (localisation des dépôts de fer, ...):.....  
.....

Prise en charge thérapeutique

o Age au début du traitement par phlébotomies (années) :

o Volume de sang soustrait pendant la phase d'attaque (L) :

Facteurs susceptibles de produire un effet synergique sur l'expression de la maladie

o Agents nocifs pour le foie

√ Hépatite :            oui             non

                          de type C    oui             non ,            de type B    oui             non

√ Consommation quotidienne d'alcool (g):                                    < 60             ≥ 60

o Maladie hématologique :            oui             non  ; si oui, détails :

o Transfusions:                                    oui             non  ; si oui, nombre total d'unités reçues :