



**CENTRE DE REFERENCE  
DES SURCHARGES EN FER RARES D'ORIGINE GENETIQUE**

**Fiche de renseignements des données cliniques et biologiques**

**Secrétariat**

Béatrice Leclerc  
[beatrice.leclerc@chu-rennes.fr](mailto:beatrice.leclerc@chu-rennes.fr)

Tel : 02 99 28 41 41  
Fax : 02 99 28 41 12

**Service des Maladies du Foie**

Pr. Pierre Brissot  
Chef de Service  
[pierre.brissot@univ-rennes1.fr](mailto:pierre.brissot@univ-rennes1.fr)

Dr. Hélène Daniélou  
[helene.danielou@chu-rennes.fr](mailto:helene.danielou@chu-rennes.fr)

Dr. Edouard Bardou-Jacquet  
[edouard.bardou-jacquet@chu-rennes.fr](mailto:edouard.bardou-jacquet@chu-rennes.fr)

Dr Lénaïck Detivaud (ARC)  
[lenaick.detivaud@chu-rennes.fr](mailto:lenaick.detivaud@chu-rennes.fr)

**Centre de Dépistage Familial  
de l'Hémochromatose**

Pr. Yves Deugnier  
[yves.deugnier@chu-rennes.fr](mailto:yves.deugnier@chu-rennes.fr)

**Laboratoire de Génétique  
Moléculaire**  
Tel : 02 99 28 42 71

Dr. Anne-Marie Jouanolle  
[anne-marie.jouanolle@chu-rennes.fr](mailto:anne-marie.jouanolle@chu-rennes.fr)

Dr. Beaumont Marie  
[marie.beaumont@chu-rennes.fr](mailto:marie.beaumont@chu-rennes.fr)

**UF de Biochimie spécialisée**  
Tel : 02 99 28 42 75

Dr Martine Ropert  
[martine.ropert@chu-rennes.fr](mailto:martine.ropert@chu-rennes.fr)

**Service d'Anatomie pathologique**

Dr Bruno Turlin  
[bruno.turlin@chu-rennes.fr](mailto:bruno.turlin@chu-rennes.fr)

**Equipe Fer et Foie – INSERM U522**

Dr. Olivier Loréal  
[olivier.loréal@rennes.inserm.fr](mailto:olivier.loréal@rennes.inserm.fr)

<b><u>PATIENT</u></b>			
<b>Nom</b>			
<b>Prénom</b>			
<b>Titre</b>	<input type="checkbox"/> Mr	<input type="checkbox"/> Mme	<input type="checkbox"/> Mlle
<b>Sexe</b>	<input type="checkbox"/> M	<input type="checkbox"/> F	<input type="checkbox"/> ND
<b>Date de naissance jj/mm/aaaa</b>			

<b><u>MÉDECIN PRESCRIPTEUR</u></b>			
<b>Nom</b>			
<b>Prénom</b>			
	<input type="checkbox"/> Mr	<input type="checkbox"/> Mme	<input type="checkbox"/> Mlle
<b>Adresse</b>			
<b>Code postal</b>			
<b>Ville</b>			
<b>Tel</b>			
<b>Fax</b>			
<b>Courriel</b>			

**Demande d'avis diagnostique**

**Demande d'analyse génétique**

**Autre : Précisez : .....**

**ANONYMISATION CODAGE**

N° CRfer

N° famille CRfer

**Centre de référence des surcharges en fer rares d'origine génétique**  
**Fiche de renseignements des données cliniques et biologiques**

<b>TERRAIN</b>				
<b>N°CRFer</b>				
<b>DATE DU DIAGNOSTIC (constatation des anomalies)</b>				
Bilan systématique		<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	<b>HTA</b>	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND
Signes non liés au fer		<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	<b>dyslipidémie</b>	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND
Signe d'appel lié au fer Préciser (en clair)		<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	<b>Anomalie mb glucose</b>	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND
			Diabète. insulinodépendant	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND
<b>GÉNOTYPE</b>	<b>Mutation</b>		Diabète non insulinodépendant	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND
<b>HFE</b>	<b>C282Y</b>	0 - 1 - 2 - ND		
			<b>BIOMÉTRIE</b>	
<b>TRAITEMENTS</b>			<b>Poids (kg)</b>	
<b>Transfusionnel (GR)</b>		<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	<b>Taille (cm)</b>	
En cours :		<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND		
<b>Martial</b>		<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	<b>FEMMES</b>	
En cours :		<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	<b>Nbre grossesses</b>	
<b>DONS DE SANG</b>		<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	<b>Ménopause</b>	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND
			Année	
Date premier don				
Date dernier don			<b>Examen ophtalmologique</b>	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND
Nbre total de dons			<b>cataracte</b>	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND
<b>ALCOOL</b>	<b>Actuel</b>	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND		
	<b>Passé</b>	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	<b>Contexte Familial</b>	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND
<b>Nbre de doses / jour</b>			si oui liens de parenté / arbre généalogique	
<b>Abstinent [ABS]</b> <b>Occasionnel sans précision [OSP]</b> <b>Occasionnel non excessif [ONE]</b> <b>Occasionnel excessif [OE]</b> <b>Régulier sans précision [RSP]</b> <b>Régulier non excessif [RNE]</b> <b>Régulier excessif [RE]</b> <b>Excessif sans précision [ESP]</b> <b>Non excessif sans précision [NESP]</b> <b>Indéterminé [ND]</b>				
<b>Contexte clinique particulier ?</b> <b>Maladie hématologique ?</b> <b>Préciser</b>				

**Centre de référence des surcharges en fer rares d'origine génétique**  
**Fiche de renseignements des données cliniques et biologiques**

<b>EXPRESSION CLINIQUE AU MOMENT DU DIAGNOSTIC AVANT TRAITEMENT</b>			
<b>N°CRfer</b>			
<b>Asthénie chronique</b>	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	<b>Echographie</b>	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND
<b>Atteinte peau &amp; phanères</b>	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	Hépatomégalie	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND
<b>Ostéo-arthropathie</b>	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	Hyperéchogénéicité	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND
IPP / MCP / MTP	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	<b>IRM</b>	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND
Cheville ou poignet	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	CHF IRM (µmol/g)	
Genou ou hanche	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	Stéatose IRM	
Ostéoporose	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	Surcharge fer dans rate	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND
<b>Hypogonadisme (homme)</b>	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	<b>Biopsie hépatique</b>	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND
<b>Cardiopathie</b>	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	Si Réalisation au CHU : N°	
si oui préciser		Communication possible	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND
		adresse du laboratoire	
<b>Hépatopathie clinique</b>	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	Taille (cm)	
Hépatomégalie	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	Fibrose (0-4)	
<b>atteinte neurologique</b>	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND	Stéatose (%)	
si oui préciser		fer	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND
		localisation du fer	
		commentaire	
		<b>Fibroscan</b>	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> ND
		Elasticité (Kpascal)	
<b>Commentaires</b>			

**Centre de référence des surcharges en fer rares d'origine génétique  
Fiche de renseignements des données cliniques et biologiques**

<b>BIOLOGIE (au moment du diagnostic avant traitement et évolution éventuellement)</b>					
<b>N° CRFer</b>					
Examen	Date	Date	Date	Date	Unités (LSN) si normes ≠
<b>Fer sérique</b> (12,5-25 µmol/L)					
<b>Transferrine</b> (2-3,8 g/L)					
<b>CTF</b> (43-87 µmol/L)					
<b>Saturation Transferrine</b> (23-46 %)					
<b>Ferritine</b> (< 345 [76] µg/L)					
<b>Céruleplasmine</b> (0,18-0,6 g/L)					
<b>CDT</b> (< 1.6%)					
<b>CK</b> (20-195 UI/L)					
<b>ASAT</b> (<35 UI/L)					
<b>ALAT</b> (<45 UI/L)					
<b>Palc</b> (100-290 UI/L)					
<b>GGT</b> (<55 UI/L)					
<b>Bili totale</b> (5-17 µmol/L)					
<b>Bili non conjuguée</b> (< 15 µmol/L)					
<b>Taux de prothrombine</b> (70-120 %)					
<b>Cholestérol Total</b> (4-6,2 mmol/L)					
<b>Triglycérides</b> (0,6-1,7 mmol/L)					
<b>Glycémie</b> (3,9-6,1 mmol/L)					
<b>Hématies</b> (4,7-6,10 Téra/L)					
<b>Hémoglobine</b> (14-18 g/dl)					
<b>Hématocrite</b> (42-52 %)					
<b>VGM</b> (80-95 fl)					
<b>Réticulocytes</b> (20-120 Giga/L)					
<b>CRP</b> (mg/L)					
<b>TRAITEMENT INITIAL *</b>					
Date de début				* Traitement continu par 1 saignée / 7 à 15 jours maximum visant l'obtention d'un stock en fer bas (ferritinémie < 50) – ** 1 litre de sang soustrait = 0,5 g de fer – *** Désaturation = ferritinémie ≤ 50)	
Nbre de g fer soustrait **					
Date de fin					
Obtention désaturation***	_  Oui  _  Non  _  ND				

Centre de référence des surcharges en fer rares d'origine génétique  
Fiche de renseignements des données cliniques et biologiques

CONSENTEMENT POUR EXAMEN DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES A DES FINS DIAGNOSTIQUES ET DE  
MISE EN COLLECTION A DES FINS DE RECHERCHES GENETIQUES ET NON GENETIQUES DANS LE CADRE D'UNE  
ANOMALIE DU METABOLISME DU FER

Médecin (nom, prénom) - Signature

Service

N° téléphone

Patient (nom, prénom)

Date naissance

Date consentement

Madame,  
Monsieur,

Un

**prélèvement de votre sang est nécessaire dans le cadre du diagnostic\* / du suivi\* de votre trouble du métabolisme du fer.**

**Sur ce prélèvement, un examen de vos caractéristiques génétiques sera réalisé à des fins uniquement diagnostiques. Un tel examen nécessite votre accord. Donnez-vous cet accord ?**

OUI\* - NON\*

Signature

***Nous vous informons que le reliquat du prélèvement pourra être conservé par le laboratoire en vue d'une utilisation ultérieure éventuelle dans le cadre exclusif de votre prise en charge***

**Un échantillon de ce prélèvement peut être remis au Centre de Ressources Biologiques du CHU de Rennes (Dr. B. Turlin) pour y être conservé au sein de la collection constituée pour nos recherches sur le métabolisme du fer et ses anomalies. Donnez-vous votre accord pour la mise en collection d'un tel échantillon en vue d'une utilisation à des fins de recherches dans le cadre**

- **d'études** non génétiques ?

OUI\* - NON\*

- **de nouvelles études de vos** caractéristiques génétiques ?

OUI\* - NON\*

**Avant d'apposer votre signature, veuillez prendre note que, conformément à la loi :**

- **cet échantillon ne pourra pas être cédé à titre commercial, ni donner lieu à une rémunération à votre bénéfice, mais pourra être utilisé pour des recherches menées en partenariat avec un (des) organisme(s) public(s) ou privé(s) ;**
- **vous disposez d'un droit d'accès, de rectification et d'opposition à l'égard des données médicales qui lui sont associées et qui seront réunies dans un fichier informatique déclaré à la CNIL ;**
- **les informations colligées dans le cadre des recherches sont confidentielles et couvertes par le secret médical ; à aucun moment, les données personnelles qui y figurent ne pourront apparaître dans la publication des résultats des travaux de recherche ;**
- **votre accord est révocable à tout moment en vous adressant au médecin en présence duquel vous avez signé le présent consentement.**

Signature