|  |  |
| --- | --- |
|  | **RCP Francophone****Maladie de Wilson et autres Maladies Rares liées au cuivre****CRMR Lyon, France** |

 *Fiche de présentation de cas*

 *Séance du :……………………………………………….*

|  |
| --- |
| ***IDENTIFICATION DU MEDECIN OU BIOLOGISTE DEMANDEUR*** |
| ***Nom :*** | ***Tél :******EMAIL :*** | ***Lieu d’exercice :*** |
| ***IDENTIFICATION DU PATIENT*** |
| ***Nom :*** | ***Prénom :*** | ***DDN/Ville de naissance :*** | ***Sexe (F/M) :*** | ***Adresse :*** |
| ***Médecin traitant (si applicable/nom et ville) :*** |
| ***RENSEIGNEMENTS CLINIQUES + ANTECEDENTS + CONSANGUINITE (****signes hépatiques, neurologiques, psychiatriques, anneau Kayser-Fleischer, traitement, autres****)*** |
|  |
| ***EXPLORATION FONCTIONELLE (****IRM cérébrale, échographie hépatique, fibroscan****)*** |
|  |
| ***BIOLOGIE*** |
|  | **Unités** | **Prélèvement 1** | **Prélèvement 2** |
| ***Date*** | xxxxxxx |  |  |
| ***Céruloplasmine***  |  *g/l* |  |  |
| ***Cuprémie*** | *µmol/l* |  |  |
| ***Cuprurie*** | *µmol/l* |  |  |
| ***Cuprurie / 24 h*** | *µmol/24h* |  |  |
| ***Cuivre échangeable*** | *µmol/l* |  |  |
| ***REC*** | *%* |  |  |
| ***ASAT*** | ***ALAT*** | *UI/l* |  |  |  |  |
| ***Bilirubine*** | *µmol/l* |  |  |
| ***Phosphatases alcalines*** | *UI/l* |  |  |
| ***CPK*** | *UI/l* |  |  |
| ***Cholestérol Total*** | *g/l* |  |  |
| ***Hémoglobine*** | *g/dl* |  |  |
| ***Fer*** | *µmol/l* |  |  |
| ***Ferritine*** | *µg/l*  |  |  |
| ***Transferrine*** | *g/l* |  |  |
| ***CST*** | *%* |  |  |
| ***BIOPSIE HEPATIQUE*** |
| ***Date*** | ***Résultats histologiques*** | ***Cuivre hépatique µmol/g de tissu sec*** |
|  |  |  |
| ***DONNEES GENETIQUES*** |
| ***-Gène ATP7B :******-Gène Céruloplasmine :******-Autres :*** |
| ***AUTRES DONNEES*** |
|  |

|  |
| --- |
| ***MOTIF DE PRESENTATION DU DOSSIER EN RCP DE RECOURS*** |
| **Question(s) posée(s) :**   |
| ***PROPOSITION DE LA RCP*** |
| ***Date :*** |
| ***Participants :*** |
| ***Discussion et conclusion :*** |