|  |  |
| --- | --- |
|  | **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 :*** |