



université
PARIS
DIDEROT
PARIS 7



Projet DB-A-FER

Lydie Da Costa

Service d'Hématologie Biologique, Hôpital, Robert Debré, Paris

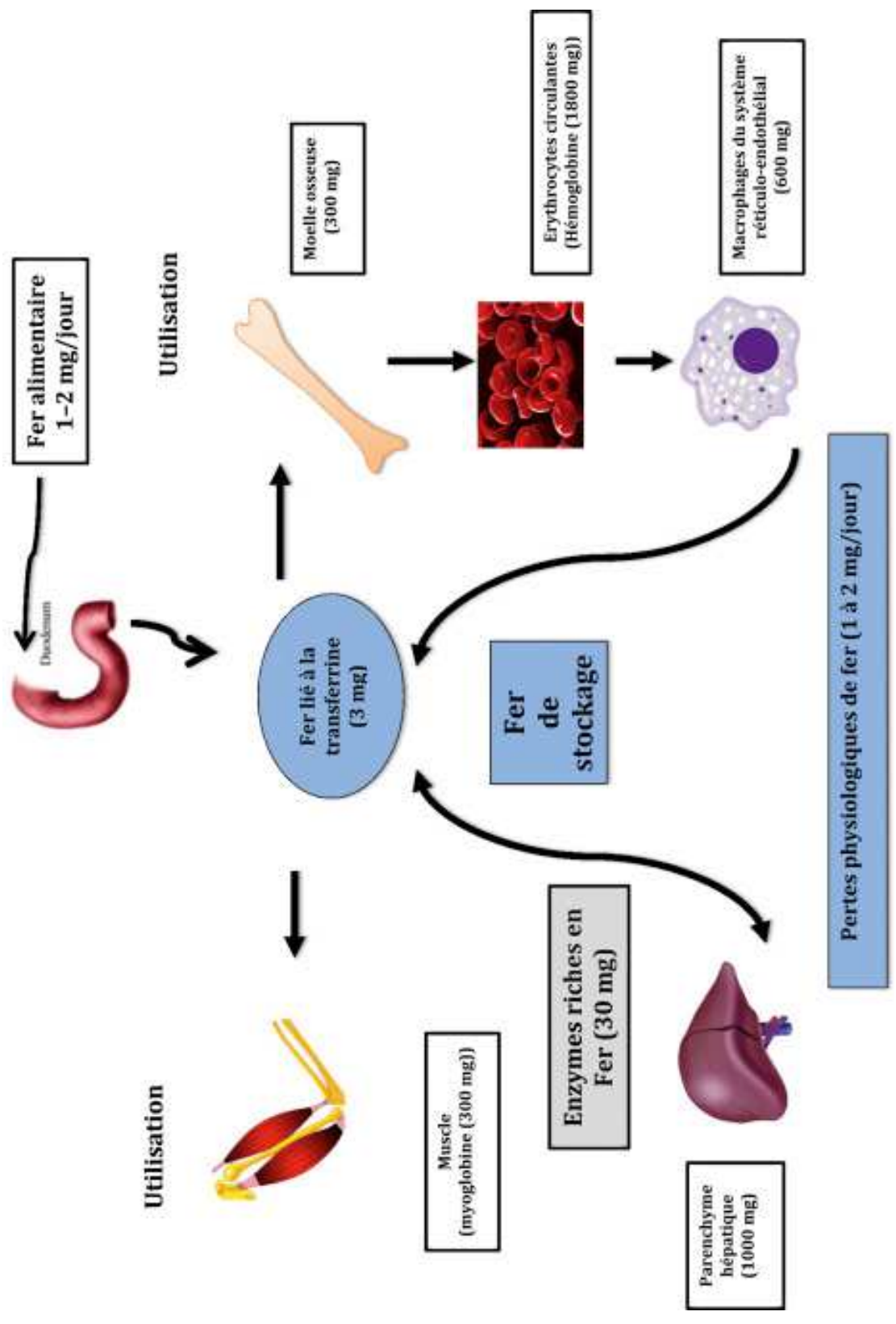
Inserm U1134

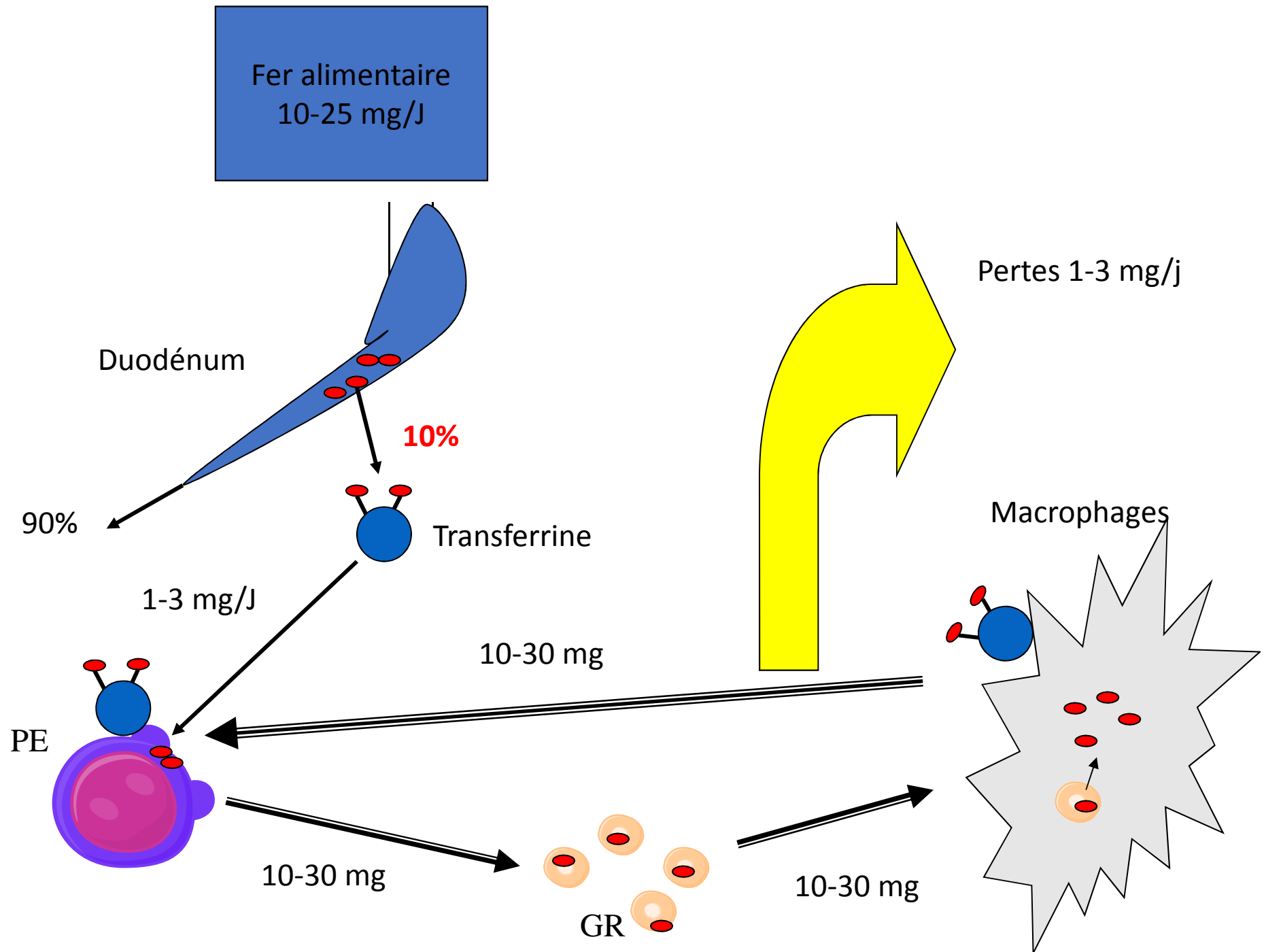
Université Paris 7-Denis Diderot, Sorbonne Paris cité

lydie.dacosta@rdb.aphp.fr

**Weekend AFMBD -
Lille - 21 et 23 Octobre 2017**

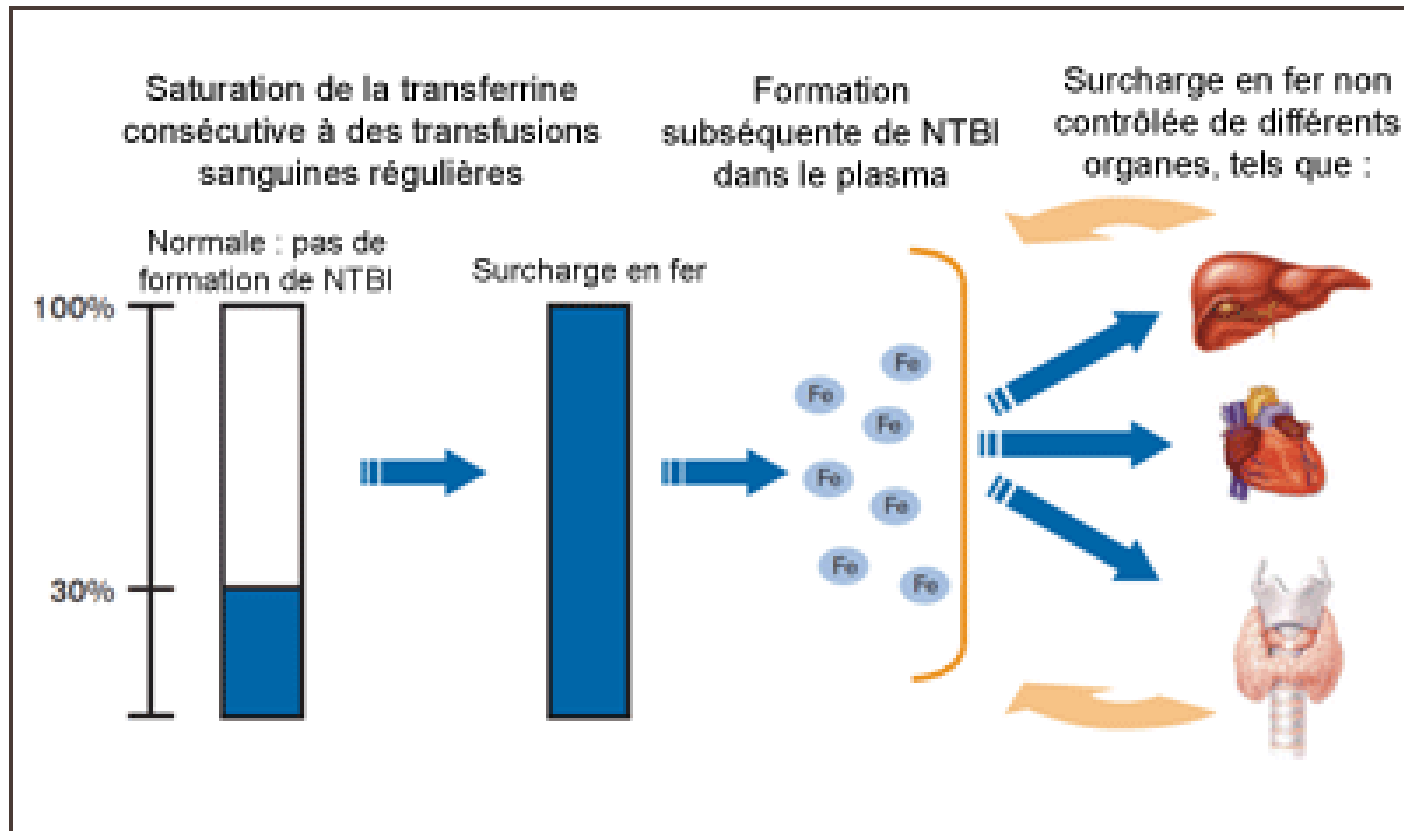




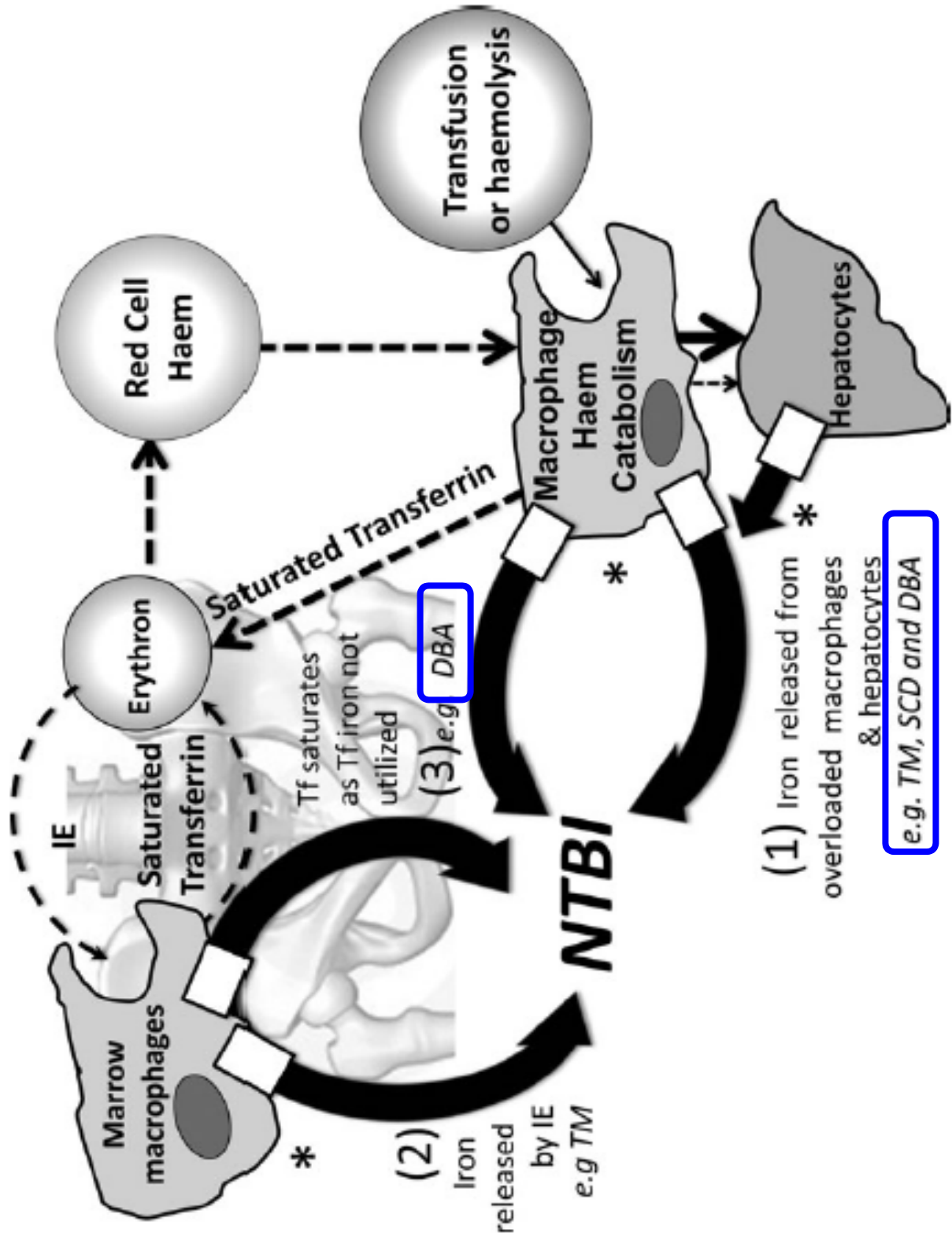


NTBI (*Non transferrin bound iron*)

Fer non lié à la transferrine



Forme toxique du fer = libérée dès que Coeff de saturation Tf > 60-70%



e.g. TM, SCD and DBA



But de l'étude

Etude du métabolisme du fer chez les patients ABD transfusés et non transfusés, y compris les patients en indépendance thérapeutique pour :

- Évaluer la surcharge en fer
- Adapter au mieux la chélation
- Dégager des marqueurs significativement important à suivre pour évaluer la surcharge en fer
- Etude en parallèle des IRM (données du registre)

Qui réalise cette étude?

- Equipe Hôpital Robert Debré : Dr T. Leblanc & Pr L. Da Costa

Isabelle Marie, ARC

- Equipe Hôpital Louis-Mourier/U1149: Dr Thibaut Lefebvre (pharmacien Biochimiste), Zoubida Karim, Pr Laurent Gouya (chercheurs)
- Equipe Hôpital Cochin : Frédéric Verdier (chercheuse)
- Equipe Rennes : Dr Fabienne Toutain, **Amandine Sousa Teixeira**

Des études déjà faites mais peu de patients

Etude du métabolisme du fer chez des patients ABD vs patients atteints d'autres pathologies du globule rouge & polytransfusés

N = 15 pts dépendants des transfusions dont 5 pts ABD

Age > 16 ans

Tous surchargés en fer : ferritine > 1500 µg/L
ou LIC > 7 mg/g

Tous transfusés:

- âge de début : 0 à 9 ans
- Durée : 10 à 20 ans

Porter et al., Br J Hematol 2014

Etude de 5 patients ABD

Pre-transfusion Values					
Median \pm 1st & 3rd quartile values	TM (n = 5)	SCD (n = 5)	DBA (n = 5)	Control (n = 5)	ANOVA P
NTBI ($\mu\text{mol/l}$)	1.68 (1.21, 1.79)a	-0.23 (-1.83, 0.71)b	2.50 (1.96, 3.17)a	-2.63 (-2.71, -2.63)c	0.001
Transferrin saturation (%)	100 (100, 100)a	49.7 (38.2, 91.4)b	100 (94.7, 100)a	36.0 (29.4, 39.6)c	0.002
LPI ($\mu\text{mol/l}$)	1.30 (0.86, 2.10)a	0.05 (-0.05, 0.79)a,b	0.86 (0.33, 1.67)a,b	0.01 (-0.05, 0.10)b	0.037
LIC (R2*) (mg/g dry weight)	18.3 (8.3)a	26.0 (8.0)a	6.1 (24.2)a	1.7*	0.5
Transferrin (g/l)	1.94 (1.69, 1.94)a	2.44 (2.10, 3.06)a	2.67 (2.32, 3.22)a	4.45 (3.99, 5.8)b	0.008
Ferritin ($\mu\text{g/l}$)	3251 (4680)a,b	12000 (27168)a	2150 (13984)a,b	32 (109)b	0.003
sTfR (nmol/l)†	14.9 (6.30, 19.7)a	8.4 (7.70, 14.3)a,b	0.00 (0.0, 0.55)*c	3.2 (2.75, 3.70)b,c	0.001
GDF15 (pg/ml)	5504 (2965, 11067)a	634 (527, 3690)a,b	467 (332, 3078)b	279 (272, 307)b	0.012
Erythropoietin (miu/ml)	41.0 (11.0, 108.0)b	28.0 (21.0, 38.0)b	2004 (1162, 3474)a	7.0 (5.0, 8.5)b	0.002
Hepcidin (nmol/l)	3.97 (21.2)b	24.3 (28.5)a	28.7 (36.3)a	0.81 (2.57)b	0.002
<i>SLC40A1/RPL27</i> (mRNA)‡ $\times 1000$	41 (32.2, 195)a	25 (5, 848)a	75 (18, 165)a	56 (21, 476)a	0.820
Hepcidin/Ferritin‡	1.7 (0.71, 5.57)a	1.6 (1.06, 2.9)a	12.4 (3.2, 66.4)b	23.2 (15.2, 93.0)b	0.023
hsCRP (mg/l)	0.9 (0.25, 3.35)a,b	3.2 (2.31, 5.25)a	1.8 (0.3, 9.05)a,b	0.34 (0.21, 0.75)b	0.041

NTBI, non-transferrin bound iron; LPI, labile plasma iron; LIC, liver iron concentration; sTfR, soluble transferrin receptor; GDF15, growth differ-

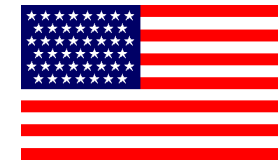
Porter et al., Br J Hematol 2014

Surcharge en fer chez les très jeunes enfants

N = 125 enfants de moins de 10 ans dont 17 enfants ABD

Age médian à la 1^{ère} IRM: 6 ans

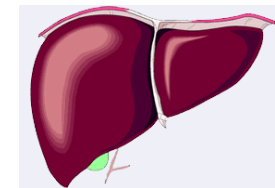
NB: âge < 6 ans: IRM sous AG



N' = 308 IRM: cf. foie, pancréas & cœur

Foie: LIC (*liver iron concentration*): Nle: < 1,5 mg Fe/g de PH

☞ ABD: valeur md à la 1^{ère} IRM: 13 (idem si < 3,5 ans)

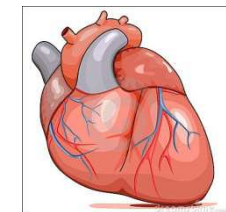


Cœur: (*mesure du temps de relaxation*): Nle: T2* > 20 ms

☞ ABD: % de pts avec T2* anormal à la 1^{ère} IRM: 19%

NB: ABD = sous-groupe le plus atteint:

☞ pt le plus jeune avec IRM pathologique: 30 mois



Déroulement de l'étude

Qui et quelle période de l'étude ?

- Tous les patients atteints d'ABD qui le souhaitent y compris apparentés « phénotypes silencieux »
- Enfants/adolescents et adultes
- Venant en Cs Dr T. Leblanc (Hôpital Saint-Louis ou RDB) ou patient du Grand Ouest (centralisation Dr F. Toutain)

- **Maintenant à mai 2018**
- Pour le recueil des prélèvements
- 6 mois ensuite de manip/dosages
- Premiers résultats pour l'année prochaine – WE AFMBD 2018
- Thèse de Amandine et publication

CONSENTEMENT ET INFORMATIONS
Patient majeur
Projet de recherche anémie de Blackfan-Diamond –
« Etude du métabolisme du fer au cours de l’anémie de Blackfan-Diamond »

Vous êtes atteint d’une **maladie congénitale** qui touche préférentiellement les globules rouges et les cellules de la moelle osseuse qui vont donner naissance aux globules rouges dans le sang. Cette maladie s’appelle l’**Anémie de Blackfan-Diamond (ABD)**. Nous faisons depuis plus de 15 ans de la recherche sur cette maladie dans des laboratoires hospitaliers et de recherche. **Le but de cette étude est d’évaluer l’importance de la surcharge en fer chez les patients au diagnostic et au cours de l’évolution de la maladie et selon le traitement. La compréhension des facteurs aggravants de la maladie comme une éventuelle surcharge en fer, y compris chez les patients non transfusés, nous permettra de proposer des traitements adaptés avec une chélation en fer renforcée.**

Je soussigné(e) (nom, prénom et adresse) :

accepte de faire don de prélèvements sanguins pour la recherche intitulée « Etude du métabolisme du fer au cours de l’anémie de Blackfan-Diamond ».

Le Dr m’a proposé de participer à une recherche organisée par le Pr Lydie Da Costa (service d’Hématologie Biologie, Hôpital R. Debré, Paris) et le Dr Thierry Leblanc (service d’Onco-Hématologie pédiatrique, Hôpital R. Debré, Paris).

Il m’a précisé que je suis libre d’accepter ou de refuser et que cela ne modifiera pas la prise en charge de ma maladie.

Il m’a expliqué la nature des études qui seront effectuées sur mon sang : il s’agit d’une recherche visant à déterminer des anomalies du métabolisme du fer qui est incorporé dans l’hémoglobine, protéine déficitaire dans l’anémie de Blackfan-Diamond et qui explique la fatigue, la pâleur et les essoufflements quand elle est trop basse. Les patients atteints d’ABD sont traités par des corticoïdes quand ils sont bons répondeurs et par des transfusions itératives quand ils sont non répondeurs. Des chélateurs en fer sont associés en cas de programme transfusionnel régulier. Il existe des maladies de l’érythroïèse qui sont associées même en l’absence de transfusion à une surcharge en fer. Nous nous proposons dans ce projet d’évaluer : 1) chez les patients sous corticoïdes ou en indépendance thérapeutique, la surcharge en fer initiale et 2) chez les patients transfusés régulièrement, l’importance de la surcharge en fer.

Cette recherche ne comprendra que des prélèvements de sang ponctuels et limités. Aucun prélèvement de moelle osseuse ne sera prélevé. Aucune conservation d’ADN ni étude génétique ne sont prévues dans ce projet.

J’autorise l’utilisation des échantillons afin de progresser dans la connaissance de la maladie, y compris la transmission des données dans le respect du secret professionnel.

J’autorise le recueil, la saisie et le traitement des données contenues dans mon dossier médical, en toute confidentialité.

Mon consentement ne décharge pas les organisateurs de la recherche de leurs responsabilités. Je conserve tous mes droits garantis par la loi.

Si je le désire, je serai libre à tout moment d’arrêter ma participation. J’en informerai alors le Pr L. Da Costa (tel : 01-40-03-41-66 ; lydie.dacosta@aphp.fr).

Les données qui me concernent resteront strictement confidentielles. Je n’autorise leur consultation que par les personnes qui collaborent à l’analyse et, éventuellement, un représentant des Autorités de Santé.

Je pourrai à tout moment demander toute information complémentaire au Pr L. Da Costa, email : lydie.dacosta@aphp.fr; Tél : 01-40-03-41-66.....

Fait à, le

Nom, prénom du médecin : Signature du patient majeur :

Signature :

CONSENTEMENT ET INFORMATIONS
Patient mineur
Projet de recherche anémie de Blackfan-Diamond –
« Etude du métabolisme du fer au cours de l’anémie de Blackfan-Diamond »

Votre enfant est atteint d’une **maladie congénitale** qui touche préférentiellement les globules rouges et les cellules de la moelle osseuse qui vont donner naissance aux globules rouges dans le sang. Cette maladie s’appelle l’**Anémie de Blackfan-Diamond (ABD)**. Nous faisons depuis plus de 15 ans de la recherche sur cette maladie dans des laboratoires hospitaliers et de recherche. **Le but de cette étude est d’évaluer l’importance de la surcharge en fer chez les patients au diagnostic et au cours de l’évolution de la maladie et selon le traitement. La compréhension des facteurs aggravants de la maladie comme une éventuelle surcharge en fer, y compris chez les patients non transfusés, nous permettra de proposer des traitements adaptés avec une chélation en fer renforcée.**

Je soussigné(e) (nom, prénom et adresse) :

accepte que mon enfant (nom, prénom, sexe, date de naissance)

fasse don d’un prélèvement sanguin pour la recherche intitulée « Etude du métabolisme du fer au cours de l’anémie de Blackfan-Diamond ».

Le Dr m’a proposé que mon enfant participe à une recherche organisée par le Pr Lydie Da Costa (service d’Hématologie Biologie, Hôpital R. Debré, Paris) et le Dr Thierry Leblanc (service d’Onco-Hématologie pédiatrique, Hôpital R. Debré, Paris).

Il m’a précisé que je suis libre d’accepter ou de refuser et que cela ne modifiera pas la prise en charge de la maladie de mon enfant.

Il m’a expliqué la nature des études qui seront effectuées sur le sang de mon enfant : il s’agit d’une recherche visant à déterminer des anomalies du métabolisme du fer qui est incorporé dans l’hémoglobine, protéine déficitaire dans l’anémie de Blackfan-Diamond et qui explique la fatigue, la pâleur et les essoufflements quand elle est trop basse. Les patients atteints d’ABD sont traités par des corticoïdes quand ils sont bons répondeurs et par des transfusions itératives quand ils sont non répondeurs. Des chélateurs en fer sont associés en cas de programme transfusionnel régulier. Il existe des maladies de l’érythroïèse qui sont associées même en l’absence de transfusion à une surcharge en fer. Nous nous proposons dans ce projet d’évaluer : 1) la surcharge en fer initiale chez les enfants sous corticoïdes ou en indépendance thérapeutique, et 2) l’importance de la surcharge en fer chez les enfants transfusés régulièrement.

Cette recherche ne comprendra que des prélèvements de sang ponctuels et limités. Aucun prélèvement de moelle osseuse ne sera prélevé. Aucune conservation d’ADN ni étude génétique ne sont prévues dans ce projet.

J’autorise l’utilisation des échantillons afin de progresser dans la connaissance de la maladie, y compris la transmission des données dans le respect du secret professionnel.

J’autorise le recueil, la saisie et le traitement des données contenues dans le dossier médical de mon enfant, en toute confidentialité.

Mon consentement ne décharge pas les organisateurs de la recherche de leurs responsabilités. Je conserve tous mes droits garantis par la loi.

Si je le désire, je serai libre à tout moment d’arrêter la participation de mon enfant. J’en informerai alors le Pr L. Da Costa (tel : 01-40-03-41-66 ; lydie.dacosta@aphp.fr).

Les données qui le concernent resteront strictement confidentielles. Je n’autorise leur consultation que par les personnes qui collaborent à l’analyse et, éventuellement, un représentant des Autorités de Santé.

Je pourrai à tout moment demander toute information complémentaire au Pr L. Da Costa, email : lydie.dacosta@aphp.fr; Tél : 01-40-03-41-66.....

Fait à, le

Nom, prénom du médecin : Signature d’un des deux parents :

Signature : Signature du patient mineur si possible et selon l’âge :

Après signature d’un consentement pour l’étude

Fiche de renseignements cliniques

Métabolisme du fer chez les patients atteints d'anémie de Blackan-Diamond – Fiche de renseignements cliniques

Nom :

Prénom :

Date de naissance : __/__/____

Date du prélèvement : __/__/____

CHU d'origine :

Sexe :

ATCD personnels :

ATCD familiaux :

Âge du diagnostic :

Circonstances du diagnostic :

Etude génétique : oui non

- Si oui, mutation retrouvée :

Imagerie :

- Date de la dernière IRM : __/__/____
- Concentration hépatique en fer (chf) : µmol/g

Historique des transfusions (si disponible, sinon, merci d'indiquer le ou les lieux de transfusions pour pouvoir récupérer ces informations) :

- Date/âge de la première transfusion :
- Date de la dernière transfusion :
- Nombre total de culots transfusés :
- Volume total transfusé :
- Lieux de transfusions (EFS référent) :

Traitement actuel :

Corticothérapie

- Dose actuelle :
- Date de début du traitement :

..... (2 pages)

Congélation des sérums sur la plateforme IMAGINE

Laboratoire d'excellence GR-Ex

Après avoir fait tous les dosages et s'il reste du sérum

Demande d'autorisation pour congélation aussi

Et renseignements clinico-biologiques aussi

Information sur le prélèvement, la conservation, la préparation et l'utilisation des échantillons biologiques humains

Au cours de votre parcours de soin, des échantillons biologiques (sang, tissus, etc.) sont régulièrement prélevés par les équipes soignantes.

Ce document est destiné à vous informer sur les prélèvements et l'utilisation des échantillons biologiques dans le cadre du Programme LabEX GR-Ex.

Vous pourrez poser toutes les questions à votre médecin qui recueillera votre décision.

Qu'est-ce que le Programme LaBEX GR-Ex ?

C'est un programme de recherche regroupant des laboratoires d'excellence impliqués dans les recherches sur les pathologies du globule rouge.

Le projet GR-Ex découle de l'idée d'unir les cliniciens en charge du suivi des malades souffrant de pathologies en lien avec le globule rouge, et des groupes de recherche travaillant dans le domaine de ce type de pathologie.

Actuellement, le LabEX GR-Ex est composé de 31 groupes de recherche dont la mission principale est d'étudier en détail la physiologie et les pathologies liées aux globules rouges et à leur formation, ainsi qu'au métabolisme du fer.

Le médecin vous remet une note d'information et un formulaire de recueil de consentement général concernant le recueil, le traitement, la conservation et l'utilisation des échantillons biologiques, incluant notamment ce projet, mais également d'autres projets de recherche qui pourront être menés à l'avenir par les équipes du GR-Ex. Ces projets ont pour objectif d'approfondir les connaissances sur les maladies liées à une pathologie du globule rouge et principalement de viser à identifier les bases moléculaires et physiopathologiques des maladies génétiques du globule rouge, rares ou pas, notamment par l'identification de mutations* et/ou de gènes responsables de ces maladies.

Ce document d'information et de consentements vous permet d'être informé des différentes utilisations qui pourraient être faites de vos échantillons et des données médicales et/ou personnelles associées ; et d'accepter tout ou partie de ces utilisations.

Information sur le prélèvement, la conservation, la préparation et l'utilisation des échantillons biologiques humains

Au cours du parcours de soin de votre enfant ou du majeur protégé, des échantillons biologiques (sang, tissus, etc.) sont régulièrement prélevés par les équipes soignantes.

Ce document est destiné à vous informer sur les prélèvements et l'utilisation des échantillons biologiques de votre enfant ou du majeur protégé, dans le cadre du Programme LabEX GR-Ex.

Vous pourrez poser toutes les questions au médecin qui recueillera votre décision.

Qu'est-ce que le Programme LaBEX GR-Ex ?

C'est un programme de recherche regroupant des laboratoires d'excellence impliqués dans les recherches sur les pathologies du globule rouge.

Le projet GR-Ex découle de l'idée d'unir les cliniciens en charge du suivi des malades souffrant de pathologies en lien avec le globule rouge, et des groupes de recherche travaillant dans le domaine de ce type de pathologie.

Actuellement, le LabEX GR-Ex est composé de 31 groupes de recherche dont la mission principale est d'étudier en détail la physiologie et les pathologies liées aux globules rouges et à leur formation, ainsi qu'au métabolisme du fer.

Le médecin vous remet une note d'information et un formulaire de recueil de consentement général concernant le recueil, le traitement, la conservation et l'utilisation des échantillons biologiques de votre enfant, incluant notamment ce projet, mais également d'autres projets de recherche qui pourront être menés à l'avenir par les équipes du GR-Ex. Ces projets ont pour objectif d'approfondir les connaissances sur les maladies liées à une pathologie du globule rouge et principalement de viser à identifier les bases moléculaires et physiopathologiques des maladies génétiques du globule rouge, rares ou pas, notamment par l'identification de mutations* et/ou de gènes responsables de ces maladies.

Ce document d'information et de consentements vous permet d'être informé des différentes utilisations qui pourraient être faites des échantillons de votre enfant, et des données médicales et/ou personnelles associées ; et d'accepter tout ou partie de ces utilisations. Votre enfant recevra en parallèle une lettre d'information adaptée à son âge, afin qu'il prenne connaissance de cette recherche, et décide s'il accepte d'y participer. Sa décision sera respectée, et il ne participera pas à cette recherche s'il le refuse.

CRB-ADN Hôpital Necker - Enfants Malades	Processus : Réalisation FICHE D'ACCOMPAGNEMENT ET D'ACCUSE DE RECEPTION DU PRELEVEMENT	Référence : EgR1 Version 7/2016 Date d'application : Juillet 2016 Page 1 sur 1
---	---	--

Merci de remplir une fiche par prélèvement et par patient

Tous les champs doivent être remplis. Une fiche incomplète entraînera un renvoi en non-conformité

Médecin statutaire (responsable légal du prélèvement)	
Nom :	Prénom :
Fonction :	Téléphone :
Service :	Mail :
Prélèvement à visée de Recherche : <input checked="" type="checkbox"/>	
Nom et code du projet : Protocole commun du GR-Ex DBAFER	Etiquette UH:
Investigateur coordonnateur : Pr. Olivier HERMINE	

Identification du sujet	
Statut:	Atteint: <input type="checkbox"/> Sain: <input type="checkbox"/>
Précisez le diagnostic ou symptômes:	
Nom :	Etiquette
Prénom :	
Date de naissance :	
Sexe	F : <input type="checkbox"/> M : <input type="checkbox"/>
Lien de parenté	Père : <input type="checkbox"/> Mère : <input type="checkbox"/> Frère / Sœur : <input type="checkbox"/> Autre : <input type="text"/>
Nom du cas index :	<input type="text"/>
JOINDRE OBLIGATOIREMENT LA COPIE DU CONSENTEMENT	

Prélèvement	
Date:	
Nom du préleveur :	Conservation et envoi des tubes à T° ambiante (22°). Pour Necker : Raccourci pneumatique 9

Attention ! Ne pas adresser de prélèvements par courrier postal classique.

Une fois cette fiche complétée par le CRB, merci de la renvoyer à : Kahina Oukherfellah (ARC GR-ex)

Cadre réservé au CRB-ADN				
Nb.	Tube	Préparation	Délai de fabrication	Volume
	EDTA (tube violet)	Globules blancs (GB)	1 jour	
	Citrate (tube bleu)	Lymphocytes (LY)	1 jour	
	Citrate (tube bleu)	Lignée transformée EBV (LL)	~100 jours	
	ACD si transport >48h (tube jaune)	Lymphocytes (LY)	1 jour	
	ACD si transport >48h (tube jaune)	Lignée transformée EBV (LL)	~100 jours	
	Biopsie de peau	Fibroblastes	~75 jours	
	Autre (Héparine, AND, etc.)			
Numéro d'identification CRB				
Réceptionné par :		Date :	Heure :	Remarque :

CRB - Bât *IMAGINE* 1^{er} étage - 149 rue de sévres 75743 Paris cedex 15 Tél. : 01 44 49 48 42 Fax. : 01 44 49 51 49

crb.adn@nck.aphp.fr




Formulaire d'informations médicales: *Partie 1 (A. REMPLIR AU MOMENT DE L'INCLUSION)*

Nom de l'Hôpital ou site de prélèvement	
Médecin en charge du sujet (Prénom Nom)	
Equipe GR-EX impliquée	
Date de la visite	_ _ / _ _ / _ _ _ _
Initiales du sujet (Première lettre Prénom, Première lettre nom)	
Date de naissance <i>(Si sujet < 1an : DDN complète, si sujet > 1 an : DDN mois/année, pour le jour mettre : 01)</i>	_ _ / _ _ / _ _ _ _
Pays de naissance	_____ Ne sait pas _ _
Pays de résidence	_____ Ne sait pas _ _
Sujet	<input type="radio"/> Patient <input type="radio"/> Apparenté sain
Parenté	<input type="radio"/> Probant <input type="radio"/> Père <input type="radio"/> Mère <input type="radio"/> Frère <input type="radio"/> Sœur <input type="radio"/> Autre, préciser : _____ <input type="radio"/> Ne sait pas
Numéro d'inclusion du sujet : <i>(Sera rempli par l'ARC du GR-EX)</i>	
Si sujet apparenté, préciser le numéro du Proband : <i>(Sera rempli par l'ARC du GR-EX)</i>	
Sexe	<input type="radio"/> masculin <input type="radio"/> féminin
Pays de naissance du père	_____ Ne sait pas _ _
Pays de naissance de la mère	_____ Ne sait pas _ _
Origine ethnique	_____ Ne sait pas _ _
Date de signature du consentement	_ _ / _ _ / _ _ _ _
Le sujet donne-t-il son accord pour la conservation et l'utilisation de ses échantillons biologiques ?	<input type="radio"/> oui <input type="radio"/> non <input type="radio"/> Ne sait pas
Le sujet a-t-il reçu une transfusion de globules rouges dans les 4 derniers mois ?	<input type="radio"/> oui <input type="radio"/> non <input type="radio"/> Ne sait pas
Si oui précisez	Date de la transfusion _ _ / _ _ / _ _ _ _ Nombre de culot globulaires (ou de poches de sang total) transfusés _ _ <input type="radio"/> Ne sait pas
Le sujet a-t-il été prélevé ce jour ?	<input type="radio"/> oui <input type="radio"/> non <input type="radio"/> Ne sait pas
Un échantillon a-t-il été envoyé dans la banque du CRB de l'Hôpital Necker ?	<input type="radio"/> oui <input type="radio"/> non <input type="radio"/> Ne sait pas
Projets GR-EX	
Participation au(x) projet(s) de recherche GR-Ex suivant(s)	<input type="checkbox"/> CDAs <input type="checkbox"/> HSP70 <input type="checkbox"/> PADHOK <input type="checkbox"/> DACASS <input type="checkbox"/> DREPAMAST <input type="checkbox"/> IDEAL <input type="checkbox"/> MITO-GR <input type="checkbox"/> FLVCR <input type="checkbox"/> RUN <input type="checkbox"/> FREE Autre (précisez) :

Suivi des Cs du Dr T. Leblanc (L. Da Costa)

Envoi par courrier au patient ou parents si <18 ans :

Lettre de demande de participation et toutes les notes d'information, consentement, recueil de Renseignements, feuille d'inclusion CRB pré-remplie - lecture au calme à la maison et signature si accord des consentements (étude + pour congélation PVT)

Cs médicale habituelle

Dr T. Leblanc

Ou autre médecin référent (nous les indiquer)

Remettre au Dr Leblanc ou
médecin référent
Vos documents signés et
occasion de poser les questions
- encore possible de dire non

Cs habituelle
Médecin posera des
questions pour remplir la
feuille de renseignements
cliniques de DB-A FR
(2 pages)

Prélèvements :

- 1 tube EDTA dans le cadre du soin (pour NFS, réticulocytes) – le laboratoire local faxera les résultats au 01-40-03-47-95
- 2 tubes secs à adresser au Dr Lefebvre

Centrifugation au centre de tri Hôpital St Louis ou dans mon labo pour RDB sinon centre de tri localement

Coursier (Grand Ouest) ou transport par la case pour Hôpital St Louis

Le médecin

- Vous sollicite sur le protocole DB-A-FER (volonté de participer oui/non)
- Répond à vos questions concernant le protocole
- En cas d'accord rempli, les 2 pages de Renseignements cliniques du protocole DB-A-FER
- Recueille auprès de vous les documents que l'on vous aura envoyés au domicile et que vous aurez signé si accord :
 - La feuille de consentement adapté pour l'étude DB-A-FER
 - La feuille de Centre de Ressources Biologiques (peut dire non que à la congélation et oui à l'étude- dans ce cas aucun échantillon ne sera conservé après étude)
 - La feuille de consentement CRB
- Signe l'ordonnance pour le PVT et remet au patient pour réalisation du PVT
- Remplit le bon de commande pour le Dr Lefebvre et le remet avec la note aux infirmières, au patient pour réalisation du PVT
- Met dans une enveloppe prévue avec adresse pré-remplie à mon laboratoire tous les documents réglementaires : feuille de consentement et RC pour l'étude, feuille de consentement et fiche d'inclusion CRB si accord du patient (et si il a le temps rempli la fiche de RC CRB (19 pages!))

Ordonnance pour le médecin (Dr T. Leblanc ou autre médecin)



HÔPITAL ROBERT DEBRE

48 boulevard Sérurier
75019 PARIS

N° FINESS : 750803454

Téléphone : 01.40.03.20.00
(de l'étranger, composez le :
33 1 et les 8 derniers chiffres)

SERVICE DE HEMATOLOGIE BIOLOGIQUE

Tél. 01.40.03.41.94

Chef de Service

Pr Lydie DA COSTA

Dr :

Fonction :

Tél. :

Télécopie : 01.40.03.47.95

Date :

Nom et Prénom du patient :

Age :

ORDONNANCE

1. Merci de faire un prélèvement veineux au pli
du coude :

- 2 tubes secs pour le bilan fer étendu

Les 2 tubes secs sont à envoyer dès le PVT fait au :

Dr Thibaud Lefèbvre/ Pr Hervé Puy
Laboratoire de Biochimie
Hôpital Louis Mourier
178 rue des Renouillers
92701 Colombes cedex

- 1 tube EDTA pour NFS+réticulocytes contemporains du
PVT (à faire au laboratoire d'hématologie localement et
nous faxer résultats au 01-40-03-47-95)

Signature :

Service de Biochimie et Génétique Moléculaire – Centre Français des Porphyrries
Hôpital Louis Mourier
178, rue des Renouillers - 92701 COLOMBES CEDEX
Pr L. Gouya (☎ 01 47 60 63 34)

Correspondant au laboratoire : Dr Thibaud LEFEBVRE 01 47 60 66 16 / 6334

DB-A-FER

Etude du métabolisme du fer dans l'anémie de Blackfan-Diamond

Etiquette d'identification du patient

Hôpital :
Service :
Prescripteur :
Préleveur :
Tel :

Dans les service préleveur :

Date et Heure du prélèvement :/...../..... àh.....

- Prélever 2 tubes sec de 5 mL*
- Centrifugation : 10 minutes - 2500g à température ambiante.
- Décantier et répartir le volume total en 4 aliquots (4 tubes)
- Congeler (-20°C ou -80°C)

Envoyer les aliquots congelés au service de Biochimie de l'Hôpital Louis Mourier

*Rappel : une NFS + réticulocytes (tube EDTA) est prescrite conjointement sur site dans le cadre de la prise en charge habituelle

Pour le laboratoire de Biochimie de Louis Mourier

- Stocker les aliquots à -80° pièce n° 16 - congélateur n° 80-3 - tiroir n° 1 - boîte « Protocole DBA-FER »
- Transmettre la feuille de demande à Nathalie Dessendier

Mesdames les infirmières, Messieurs les infirmiers,
Merci de prélever chez : Nom :..... ; prénom :....., né(e) le ././....., les prélèvements
suivants (or donnance jointe) :
(Merci de me joindre téléphone en cas de problème ou si vous avez besoin d'un
renseignement) : 06-73-40-52-63)

Exploration du métabolisme du Fer chez les patients
atteints d'anémie de Blackfan-Diamond

Critères d'inclusion :

Patient adulte atteint d'anémie de Blackfan-Diamond avérée, à distance d'une transfusion (chez les patients transfusion-dépendants, prélèvement à effectuer juste avant la transfusion) et si la tolérance de l'anémie permet les prélèvements sous cités.

Chez les patients transfusés régulièrement :

Date de la dernière transfusion / à la date du prélèvement =

Prélèvements :

- **2 tubes secs**

- **1 tube EDTA pour NFS+réticulocytes** contemporains du PVT (à faire au laboratoire d'hématologie localement et nous faxer résultats au 01-40-03-47-95)

Information nécessaires :

Etiquettes avec nom, prénom, sexe, date de naissance
Heure de prélèvement
Date de la dernière transfusion chez les patients transfusion-dépendants
Consentement signé (joint)

Conditions d'envoi :

Tubes secs :

Centrifugation et décantation sur site.

Tube secondaire authentifié - Initiale Nom + Initiale prénom + date de naissance + date de congélation

Congélation des sérum sur site dans une boîte dédiée à moins 20° (envoi des tubes congelés au bout de 2 mois)

Envoi du sérum congelé par série tous les 2 mois

Tube EDTA

A température ambiante
Le plus rapidement possible après le prélèvement
Au laboratoire d'hématologie local

TUBES SECS à envoyer au :

Dr Thibaud Lefebvre/ Pr Hervé Puy
Centre Français des Porphyries
Laboratoire de Biochimie
Hôpital Louis Mourier
178 rue des Renouillers
92701 Colombes cedex
tel : 01 47 60 66 16

TUBE EDTA à envoyer au laboratoire local, nous faxer le résultat au 01-40-03-47-95

Feuille de demande – Exploration du métabolisme du Fer chez les patients atteints d'anémie de Blackfan-Diamond
Pr Lydie Da Costa

Le patient

- Suivi des patients venant à la CS du Dr T. Leblanc à l'hôpital Saint-Louis (adulte) et R. Debré (enfants) et les patients venant pour transfusion en HDJ dans les deux hôpitaux – L. Da Costa/I. Marie/Audrey – 1 mois avant la date de CS
- Envoi des documents au domicile du patient pour lecture au calme et signature si accord
 - Attention on peut participer à l'étude et ne pas souhaiter une conservation du reliquat de prélèvement (ne signer dans ce cas que le consentement de l'étude et faire remplir par le médecin la fiche RC)
- En CS : poser les questions souhaitées, remettre les documents au médecin
- Cs habituelle
- Le médecin remplit la fiche de RC pour le projet avec vous
- Vous remet l'ordonnance, le bon de commande et la fiche aux infirmières
- Prélèvement au centre de prélèvement

Merci de votre collaboration

+++



