

DEMANDE DE RCP POUR FCS (SHCF) / VOLANESORSEN (WAYLIVRA)
(Familial Chylomicronemia Syndrome ou Syndrome d'HyperChylomicronémie Familial)
Envoyer cette fiche à : margaux.chauvet@ap-hm.fr (cheffe de projet du CEDRA)

Date de la demande de RCP : ____ / ____ / ____ (jour/mois/année)

Médecin en charge du patient : _____

Email : _____@_____ / Téléphone : _____

ADRESSE : _____ / **Ville :** _____

Médecin expert : _____

Email : _____@_____ / Téléphone : _____

Date de la RCP : ____ / ____ / ____ (jour/mois/année)

PATIENT

Initiales du patient ____ - ____ (3 premières lettres du nom + 2 premières lettres du prénom)

Date de naissance ____ / ____ (mois / année) Age : _____ ans

Sexe : ☐ Homme ☐ Femme Poids : (kg) Taille : (m)

IMC : $P/T^2 =$ ____, ____, ____ kg/m²

S'il s'agit d'une **Femme** :

- Souhait de **grossesse** ? ☐ Oui ☐ Non

- **Contraception** efficace (hors oestro-progestatifs) ? ☐ Oui ☐ Non ☐ Refus informé

Date du diagnostic du Syndrome d'Hyperchylomicronémie Familial : __ / __ / ____

Diagnostic basé uniquement sur le **phénotype** ? ☐ Oui ☐ Non

Complétez et indiquez le **score FCS** (cf. en annexe 1) : ____

Test génétique réalisé ? ☐ Oui ☐ Non ☐ En cours

Si oui, **Date** : __ / __ / ____ **et Lieu** : _____

Préciser pour chaque gène : variant délétère causal/variant SI/variant fréquent associé HTG/variant non fonctionnel

	Var délétère causal	Var rare SI	Var freq assoc HTG	Variant non fonctionnel
LPL				
Apo AV				
GPIHBP1				
LMF1				
Apo C2				
Apo C3				
Apo E				

Résultats : ☐ WT (*Wild Type*) ☐ FCS A ☐ FCS B ☐ MCS C ☐ MCS D (cf annexe 2)

Interprétation validée par un centre de biologie moléculaire référent (Lille, Lyon, Paris)

☐ Oui ☐ Non

Génotype fonctionnel retenu : _____
(exemple : ApoC2 K77Q het, LPL P116R het, pol ApoA5*2) :

Activité de la LPL testée (activité plasmatique LPL post-héparine) ? ☐ Oui ☐ Non

Si oui, **lieu** de l'analyse :

Si oui, **résultat** normales :

HISTOIRE DE LA MALADIE

Triglycéridémie actuelle (à jeun) : _____ mmol/L ou _____ g/L

Triglycéridémie maximale documentée : _____ mmol/L ou _____ g/L

Triglycéridémie minimale documentée : _____ mmol/L ou _____ g/L

Antécédent de pancréatite(s) aiguë(s) documentée(s) **au cours de la vie** du patient ?

☐ Oui ☐ Non

Si oui, nombre total de **pancréatite(s) aiguë(s)** : _____

Si oui, nombre total **d'hospitalisation(s)** : _____

Si oui, de **pancréatite aiguë grave ou compliquée** (nécrose pancréatique confirmée sur scannographie, infection de nécrose)

☐ Oui ☐ Non

Episode(s) de pancréatite(s) aiguë(s) dans l'année précédente ? ☐ Oui ☐ Non

Si oui, nombre de pancréatite(s) aigüe(s) : _____

Date	Hospitalisation	Durée d'hospitalisation	
		Durée (en jours) en soins intensifs	Durée (en jours) totale
__/__/____	☐ Non ☐ Oui	 jour(s)	 jour(s)
__/__/____	☐ Non ☐ Oui	 jour(s)	 jour(s)
__/__/____	☐ Non ☐ Oui	 jour(s)	 jour(s)
__/__/____	☐ Non ☐ Oui	 jour(s)	 jour(s)
__/__/____	☐ Non ☐ Oui	 jour(s)	 jour(s)

Pancréatite chronique (calcifications ou anomalies canalaire) ? : ☐ Oui ☐ Non

Diabète existant ? ☐ Oui ☐ Non ; si oui :

- type 1 : ☐ Oui ☐ Non
- type 2 : ☐ Oui ☐ Non
- type 3 : ☐ Oui ☐ Non
- ne sait pas : ☐ Oui ☐ Non

Dénutrition : ☐ Oui ☐ Non

Autre antécédent médical significatif ; Comorbidités :

.....

Antécédents ischémiques :

(n = nombre total d'événements)

Insuffisance coronarienne	date premier evt __/__/__	☐ Oui <i>n</i> __ ☐ Non
SCA ST- ou ST+ ou IDM	date premier evt __/__/__	☐ Oui <i>n</i> __ ☐ Non
Accident vasculaire cérébral	date premier evt __/__/__	☐ Oui <i>n</i> __ ☐ Non
Artériopathie Oblitérante des Membres Inférieurs revascularisée	date premier evt __/__/__	☐ Oui <i>n</i> __ ☐ Non
Antécédent de phlébite	date premier evt __/__/__	☐ Oui <i>n</i> __ ☐ Non
Antécédent d'embolie pulmonaire	date premier evt __/__/__	☐ Oui <i>n</i> __ ☐ Non

CONTRE-INDICATIONS AU TRAITEMENT PAR VOLANESORSEN	OUI	NON
Hypersensibilité à la substance active du volanesorsen	☐	☐
Thrombocytopénie existante < 140 000/mm ³	☐	☐

Principaux traitements concomitants

Le patient reçoit-il des traitements concomitants tels que des fibrates, oméga 3, statines, médicaments antiagrégants plaquettaires, anticoagulants, médicaments thrombocytopéniants ou autres traitements jugés pertinents par le prescripteur.

☐ Non ☐ Oui, préciser :

Nom	Posologie	Date de début	Indication
		__/__/__	
		__/__/__	
		__/__/__	
		__/__/__	
		__/__/__	

EXAMENS BIOLOGIQUES

Type	Date	Valeur
Plaquettes	__/__/__	/mm ³
Bandelette urinaire	☐ positive ☐ négative	
- Si BU positive : protéinurie 24h	__/__/__	g
Débit de filtration glomérulaire	__/__/__	mL/min/1,73 m ²
Créatininémie	__/__/__	μmol/L
Bilan hépatique	ALAT	__/__/__ UI/L
	ASAT	__/__/__ UI/L
	Phosphatase alcaline	__/__/__ UI/L
	Bilirubine totale	__/__/__ mg/L
	Gamma GT	__/__/__ UI/L
VS	Vitesse de sédimentation	__/__/__ mm
CRP	Protéine C Réactive	__/__/__ mg/L
Bilan lipidique	Cholestérol total	__/__/__ g/L
	Triglycéridémie	__/__/__ g/L
	LDLc	__/__/__ g/L
	HDLc	__/__/__ g/L
	ApoB	__/__/__ g/L
Glycémie		__/__/__ g/L
HbA1c (si diabète)	Hémoglobine glyquée	__/__/__ %

Annexe 1 (Score FCS)

Scoring FCS

Moulin P, Dufour R, Aversa M, Bruckert E et al. Expert panel recommendations and proposal of an "FCS score". *Atherosclerosis*. 2018 Aug;275:265-272.

Complétez le score FCS :

	Nombre de points (entourer chaque score et faire la somme)
Triglycéridémie à jeun >10 mmol/l 3 fois consécutives*	+5
Triglycéridémie à jeun >20 mmol/l au moins une fois	+1
Antécédent de triglycéridémie à jeun <2 mmol/l	- 5
Absence de cause secondaire** (sauf grossesse*** et ethinylestradiol)	+2
Antécédent de pancréatite	+1
Douleur abdominale récurrente inexpliquée	+1
Absence d'antécédent familial d'hyperlipidémie	+1
Pas de réponse (baisse des TG <20%) à un traitement hypolipidémiant	+1
Survenue des symptômes à :	
< 40 ans	+1
< 20 ans	+2
< 10 ans	+3
TOTAL (Somme des points)	[]

*dosages séparés d'au moins un mois

**dont alcool, diabète ; syndrome métabolique, hypothyroïdie, corticothérapie et autres traitements

***répéter le diagnostic après la grossesse le cas échéant

Score ≤ 8 : SHCF très peu probable - Score ≤ 9 : SHCF peu probable - Score ≥10 : SHCF très probable

Annexe 2 (gène / variants)

FCS

(monogenic / low LPL activity)

FCS A : Ho deleterious coding variant LPL

FCS B : Ho or Comp Het deleterious coding variant,
Apo AV, GPIHBP1, Apo C2, LMF1

MCS

(oligogenic +/- secondary factors)

MCS C : composite He coding variant +/- susceptibility variants
LPL>Apo AV>GPIHBP1>LMF1>Apo C2

MCS D : combination of variants/genetic load
Apo AV, apo E, apo C3, LPL, GPIHBP1, LMF1, Apo C2,...
S19W, E2, SSt1 2, D9N, C14F,

CR téléconférence entre le médecin demandeur et le comité de RCP

Date : ____ / ____ / ____ (jour/mois/année)

Participants : Nom : _____ Prénom : _____

Nom : _____ **Prénom :** _____

Nom : _____ **Prénom :** _____

Nom : _____ **Prénom :** _____

Nom : _____ Prénom : _____

This image shows a full page of white paper with horizontal blue or grey ruling lines. The lines are evenly spaced and run across the width of the page, typical of notebook paper. There are no margins, text, or other markings on the page.

Décision d'inclusion du patient dans l'ATU de cohorte Waylivra® (volanesorsen) : ☐ Oui ☐ Non

Date de réponse de la RCP : ____ / ____ / ____ (jour/mois/année)