

**Médecin senior demandeur:**

Nom :

Prénom :

SERVICE :

Tel :

E mail :

*Cachet du médecin*

**COCHER LES CASES REQUISES**

**PHENOTYPE**

DEFICIT IMMUNITAIRE PRIMITIF

AUTO-IMMUNITE

**SYMPTOMES :**

DEBUT PEDIATRIQUE (<16 ANS)

DEBUT A L'AGE ADULTE (≥ 16 ANS)

**PROPOSANT**

NOM : .....

Prénom : .....

Date de naissance : .....

Sexe :  masculin  féminin

*Etiquette du patient*

**Hypothèse génétique à priori ?**

.....

.....

**Pièces indispensables à fournir pour toute inclusion**

- Cahier clinique ci joint
- Photocopie du Compte-rendu de consultation (avec photos si nécessaire)
- Consentements spécifiques pour une étude en séquençage haut débit

**Prélèvements :**

**Les prélèvements des parents et de l'enfant (minimum 3 ml de sang sur EDTA ou prélèvement salivaire ou 10 µg d'ADN extrait) et les différents documents sont à envoyer au :**

Laboratoires de Diagnostic Génétique, Unité de Génétique Moléculaire (UF1421)

CHRU – Nouvel Hôpital Civil

1 Place de l'Hôpital - 67091 STRASBOURG cedex

☎ : 03 69 55 07 77 / 78 / 79- Fax : 03 69 55 18 94

RENSEIGNEMENTS FAMILIAUX

**HISTOIRE FAMILIALE**

Cas sporadique       Cas familial (préciser nombre de sujets atteints, y compris le cas index :.....)

Antécédents familiaux (les préciser sur l'arbre généalogique)

Consanguinité :     Oui    Non       Non déterminé      (si oui, le préciser sur l'arbre généalogique)

Mode de transmission suspecté : .....

**Arbre généalogique :**

**INFORMATIONS SUR LA MERE**

NOM : ..... Nom de jeune fille : .....Prénom : ..... Date de naissance :

..... Origine géographique : .....

Antécédents infectieux : .....

Auto-immunité : .....

**INFORMATION SUR LE PERE**

NOM : ..... Prénom : ..... Date de naissance : .....

Origine géographique : .....

Antécédents infectieux : .....

Auto-immunité : .....

**INFORMATION SUR LA FRATRIE si symptomatique (remplir un nouveau cahier clinique par enfant atteint si besoin)**

- NOM : .....Prénom : ..... Date de naissance : ..... symptomatologie :.....

- NOM : .....Prénom : ..... Date de naissance : ..... symptomatologie :.....

- NOM : .....Prénom : ..... Date de naissance : ..... symptomatologie :.....

- NOM : .....Prénom : ..... Date de naissance : ..... symptomatologie :.....

ANTECEDENTS PERSONNELS et EXAMEN CLINIQUE

DONNEES CLINIQUES :

- Pathologie  Classée  Non Classée

- Diagnostic clinique [classification IUIS 2017 (Picard et al. JOCI)]

- Age au diagnostic |\_\_| |\_\_| ans - Age des premiers symptômes |\_\_| |\_\_| ans

- Phénotype Clinique

- Complications associées au déficit immunitaire :

- DDB/atteinte pulmonaire  Oui  Non Détail.....
Entéropathie exsudative  Oui  Non Détail.....
Auto-immunité  Oui  Non Détail.....
Infections opportunistes  Oui  Non Détail.....
Infections virales  Oui  Non Détail.....
Lymphoprolifération  Oui  Non Détail.....
Atteinte cutanée  Oui  Non Détail.....
Atteintes bucco-dentaires  Oui  Non  ulcérations  Pertes dentaires précoces  Atteinte parodontale
 Anomalies dentaires (nombre/forme/structure)  Infections buccales  Anomalies de l'occlusion (engorgement dentaire/dents en double-rangée...)  Autre.....
Autre  Oui  Non Détail.....

DONNEES PARACLINIQUES :

- Cytopénies (Hors lymphopénie)  Oui  Non

Thrombopénie (nadir) .....G/L Anémie (nadir).....g/dL Hémo lytique  Oui  Non Coombs +  Oui  Non
Neutropénie (nadir)...../mm3 Persistante (> 2 reprises, >3 mois d'intervalle)  Oui  Non

- Déficit immunitaire humoral  Oui  Non

Taux d'Ig au diagnostic : IgG |\_\_| |\_\_| g/L IgA |\_\_| |\_\_| g/L IgM |\_\_| |\_\_| g/L Age au diagnostic |\_\_| |\_\_| ans

Absence de réponse vaccinale  Oui  Non Antigènes testés : .....
Dates : .....

- Déficit cellulaire  Oui  Non Détail .....

- Immunophénotypage date : |\_\_| |\_\_| |\_\_| |\_\_| |\_\_| |\_\_|

Empty rectangular box for additional notes or results.

**DONNEES DE TRAITEMENTS :**

**Substitution en Ig**     Oui    Non    date de début :       Voie     IV    SC

**Immunosuppresseurs**     Oui    Non

date de début :       molécule: .....

date de début :       molécule: .....

date de début :       molécule: .....

date de début :       molécule: .....

**Grefe**     Oui    Non    date :       détail donneur : .....

**Traitement actuel (autre):**

**EXAMENS PRECEDEMMENT REALISES**

**ANALYSES GENETIQUES REALISEES**

Caryotype:     Normal     En cours     Non fait    résultat : .....

Séquençage ciblé :     Oui     Non     Non fait    résultat : .....

Quels gènes .....

Résultats : .....

**ANALYSES BIOCHIMIQUES:**

• Auto-immunité (ANA, APLs, FI, FR, ....)    Résultat : .....

• Protéinurie    :     Normal     Non fait     Résultat : .....

• Myélogramme     Normal     Non fait     Résultat:.....

• BOM :     Normal     Non fait     Résultat : .....

• Réplifications/portage virales chroniques     Non     Non fait

Quel virus (EBV, CMV, HPV, HIV, HBV, HCV) / Charge virale (log): .....

• Autres bilans à signaler:     Non     Oui

Anomalie détectée ?.....

**IMAGERIE:**     Echographie abdominale     TDM TAP     TEP TDM     Absence d'imagerie

Résultats (joindre compte rendu si contributif):

.....

.....

Diagnostic et gènes candidats suspectés :

.....

Correspondants cliniques : Pr Anne-Sophie Korganow (50521) ou Dr Aurélien Guffroy (51223), aurelien.guffroy@chru-strasbourg.fr

Correspondant génétique : Dr Bénédicte GERARD

I:\LabGen\SMQ\R2 Préanalytique\FDE et formulaires cliniques\GENMOL-R2-ENRG-015\_Formulaire\_clinique\_DIPAI\_210419v1.docx