

Médecin senior demandeur:

Nom :

Prénom :

SERVICE :

Tel :

E mail :



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



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 PARACLIQUES :

- **Cytopénies (Hors lymphopénie)** Oui Non

Thrombopénie (nadir)G/L **Anémie** (nadir).....g/dL **Hémolytique** 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 : |__| |__| |__| |__| |__|

DONNEES DE TRAITEMENTS :

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

Immunosuppresseurs Oui Non

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