

Explorations moléculaires et/ou prélèvements cutanés pour Immunodiagnostic des Epidermolyses Bulleuses Hérititaires

<p>Service de Génétique Médicale Unité de Génétique Moléculaire Pôle Biologie-Pathologie Téléphone 04 92 03 64 60 / Fax 04 92 03 64 65 Hôpital de l'Archet 2 (niveau -3) 151 route de Saint Antoine de Ginestiere CS 23079 - 06202 NICE CEDEX 3</p> <p>Biologiste Génétique Moléculaire : Pr. Véronique PAQUIS – Chef de service Dr Bruno FRANCOU francou.b@chu-nice.fr</p>	<p>Centre de Référence Maladies Rares Maladies Rares de la Peau et des muqueuses d'origine génétique Service de Dermatologie Pôle Clinique Universitaire des Spécialités Médicales 04.92.03.61.07 / 04.92.03.92.11 chiaverini.c@chu-nice.fr</p> <p>Cliniciens : Dr Christine CHIAVERINI – responsable Dr Thomas HUBICHE</p> <p>Biologiste Histologie Immunomarquage Marjorie HEIM heim.m@chu-nice.fr</p>
---	--

<p>PRESCRIPTEUR (sénior obligatoire) Nom, prénom, fonction : Service : Adresse : Téléphone : Fax : Courriel : Signature du prescripteur :</p>	<p>PRÉLEVEUR Nom et prénom : Service : Date : Heure :</p>
---	--

<p style="text-align: center;">PATIENT (ou étiquette)</p> <p>Nom : Prénom : Nom de jeune fille : Date de naissance : Sexe : <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F Atteint <input type="checkbox"/> Asymptomatique <input type="checkbox"/> Ce patient est : <input type="checkbox"/> un cas index <input type="checkbox"/> un apparenté <input type="checkbox"/> un conjoint Si c'est un apparenté, nom du cas index : Consanguinité <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non</p>	<p style="text-align: center;">NATURE DU PRELEVEMENT <i>(cf. conditions de prélèvements pour conditionnement et transport)</i></p> <p><input type="checkbox"/> Sang (2 tubes EDTA ou 8mL, température ambiante) <input type="checkbox"/> Biopsie cutanée (Congelé) <input type="checkbox"/> Biopsie Villosités Choriales <input type="checkbox"/> Liquide Amniotique <input type="checkbox"/> Autre.....</p>
--	---

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES
<p>Pathologie suspectée : Age de début :</p> <p>Antécédents familiaux (Joindre un arbre généalogique) :</p>

<p>Descriptions des atteintes : <i>cf. fiche de clinique au verso</i></p> <p><input type="checkbox"/> Autres informations :</p>	<p>Éléments paracliniques :</p> <p>Histologie des biopsies tissulaires (fournir compte rendu):</p>
---	--

ANALYSES PROPOSEES PAR LE LABORATOIRE
<p>Etude moléculaire de l'ADN génomique</p> <ul style="list-style-type: none"> • Etudes des gènes les plus fréquemment impliqués dans les Simplex EB, Junctional EB, Dystrophic EB et Kindler EB (N906 570 BHN ou N350 RIHN 2770) • Etude d'un panel de gènes impliqués dans les EBH (N352 RIHN 8170) • Etude familiale (N906 / par variant et individu testé et amplicon réalisé)

DOCUMENTS A JOINDRE OBLIGATOIREMENT
<ul style="list-style-type: none"> • COMPTE-RENDUS CLINIQUES de consultation ou d'hospitalisation (les demandes de panel ne seront pas réalisées en l'absence de ces documents) • CONSENTEMENT ECLAIRE ou à défaut ATTESTATION de consultation et de recueil du consentement • BON DE COMMANDE • ARBRE GENEALOGIQUE indiquant le cas index et les apparentés symptomatiques

Explorations moléculaires et/ou prélèvements cutanés pour Immunodiagnostic des Epidermolyses Bulleuses Hérititaires

		0 à 6 mois	Age Actuel = .			0 à 6 mois	Age Actuel = .
PEAU	Bulles :			GENTO-URINAIRE	Phimosis		
	Surface (%)				Rétention urinaire		
	Spontanées				Hématurie		
	Hémorragiques			MOBILITE	Dystrophie Musculaire		
	Herpétiformes				Contractures articulaires		
	Palmoplantaires						
	Généralisées			ATTEINTE GENERALE			
	Cicatrices :				Retard de croissance		
	Atrophie				Infections récurrentes		
	Tissu granulation brûlure-like				Ostéoporose		
	Synéchies				Anémie		
	Grains de milium				Carcinome Epidermoïde		
	Lésions pigmentées						
	Alopécie / hypotrichose						
	Aplasie cutanée congénitale						
	Kératodermie palmoplantaire						
ONGLES	Anomalie (préciser)			AUTRES	Cardiopathie		
	Perte (nombre)				Atteinte pulmonaire		
	Perte et granulation				Atteinte rénale		
BOUCHE	Erosions/bulles						
	Microstomie						
	Ankyloglossie						
DENTS	Anomalies de l'émail			DECES	Date		
	Hypodontie				Cause		
	Carries						
YEUX	Bulle conjonctive / ulcérations / érosions						
	Lésions/cicatrices cornées						
	Symblépharon						
ORL	Dysphonie						
	Stridor/sténose laryngé						
	Tissu de granulation						
GASTRO INTESTINAL	Dysphagies						
	Sténose œsophagienne						
	Sténose du pylore						
	Reflux gastro-œsophagien						
	Constipation - Fissures anales (AF)						
	Malabsorption						