

## Département de Génétique Médicale UF Métabogénétique et Neutrogénétique

**Hôpital Pitié-Salpêtrière** - Bâtiment Pharmacie - Rue de l'Infirmerie Générale - 5<sup>e</sup> étage 47-83 Boulevard de l'Hôpital 75651 PARIS Cedex 13



**Biologistes:** 

Secrétariat :

Dr Christine BELLANNÉ-CHANTELOT <u>christine.bellanne-chantelot@aphp.fr</u>
Dr Sc. Cécile SAINT-MARTIN <u>cecile.saint-martin@aphp.fr</u>

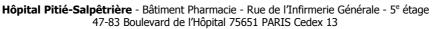
secret-neuro.metab.psl@aphp.fr
Tél.: 01 42 17 76 52

## DEMANDE DE DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE NEUTROPÉNIES CONSTITUTIONNELLES

SERVICE DEMANDEUR	PRESCRIPTEUR (sénior obligatoire)		
(Si APHP coller étiquette UH)	(ou cachet du Prescripteur)		
Hôpital:	Nom: Prénom:		
Service:	Identifiant RPPS ou APH: Téléphone:		
Adresse:	Email :		
PATI	ENT (remplir lisiblement ou coller étiquette	)	
Nom :	Prénom :		
Nom de naissance :	Date de naissance :	Sexe : M 🗖 F 🗖	
		,	
A JOINDRE IMPÉRATIVEMENT AU PRÉLÈVEMENT		PRÉLEVEUR	
☐ Consentement signé du patient et du médecin prescripteur		Nom:	
☐ Fiche de renseignements cliniques (au verso) ou courriers de consultation avec		Fonction:	
<ul> <li>Les résultats de la NFS, du myélogramme et de la recherche des anticorps anti-granuleux</li> <li>Avis préalable de la RCP - neutropénies pour les cas adultes</li> </ul>		Date :	
☐ <b>Bon de commande</b> (pour les hôpitaux hors APHP)		rieure :	
PRÉLÈVEM	ENT (Acheminement à température am	ibiante)	
☐ Sang : ☐ Adulte/enfant : 2 tubes de 3 ml b	oouchon violet (EDTA)		
☐ <b>Nouveau-né</b> : 2 tubes pédiatrique	• •		
$\hfill \square$ ADN (préciser la concentration et la méthode	-		
☐ Cheveux avec follicules pileux (une dizaine			
□ Autre (préciser) :			
☐ Tubes PAXgene pour ARN sur demande du	laboratoire uniquement		
AN	ALYSE MOLÉCULAIRE DEMANDÉE		
☐ Analyse d'un cas index			
	ntexte clinique (liste des gènes sur : <u>http</u>	://www.cgmc-psl.fr/)	
<ul> <li>Aucune analyse ne sera faite en l'a</li> </ul>	bsence de renseignements cliniques		
<ul> <li>Pour les cas pédiatriques, envoi c ceux du cas index pour une analyse en</li> </ul>	les prélèvements sanguins des parents (av	ec leur consentement) en même temps que	
	uio des variants identines		
<ul><li>☐ Analyse ciblée</li><li>☐ Syndrome de Shwachman-Diamond (</li></ul>	SBDS		
☐ Syndrome de WHIM (CXCR4)	3553)		
☐ Déficit en GATA2			
Diagnostic de confirmation (variant idea			
☐ Confirmation du caractère constitution	onnel d'un variant par analyse d'un tissu no	n hématopoïétique	
	omatique		
☐ Diagnostic de con Indiquer nom, prénom, date de naissance du cas	firmation d'un apparenté s index et lien de parenté :		
Si le variant a été identifié dans un autre laboratoire, il	est <b>ubligatuike</b> de joinare une copie du rest	IILAL UU CAS INOEX	



## Département de Génétique Médicale UF Métabogénétique et Neutrogénétique





## RENSEIGNEMENTS CLINIQUES NEUTROPÉNIES CONSTITUTIONNELLES

PATIENT (remplir lisiblement ou coller étiquette)  Nom:  Prénom:  Date de naissance:	■ At	uis en accord avec le Centre de Référence d'anticorps anti-granuleux circular gélogramme* compatible avec une neutrois préalable de la RCP neutropénies pour par se RCP mensuelles disponibles sur le site http://nen en cours, transmettre les résultats par ma	nnt* ropénie constitutionnelle r les cas adultes //www.neutropenie.fr	
Circonstances de découverte :   NFS systématique   Aphtes, gingivites   Autres :   Date du diagnostic :   NFS initiale au diagnostic (ou copie) :   PNN (G/L):   Monocytes (G/L) :   Hb (g/dl) :   Plaquettes (G/L) :   Pla				
SITUATION ACTUELLE Date:				
NFS actuelle (ou copie):  PNN (G/L):				
MANIFESTATIONS EXTRA-HÉMATOLOGIQUES				
■ Retard de croissance : □ oui □ non Préciser (RCIU, Retard staturo-pondéral,) :		■ Atteinte osseuse :  Préciser (dysplasie osseuse,) :		
■ Atteinte pancréatique : □ oui □ non □ nd  Préciser (IPE, lipomatose,) :		■ Atteinte cardiaque :  Préciser (cardiomyopathie, CIA,) :	□ oui □ non □ nd	
■ Atteinte neurologique : □ oui □ non □ nd  Préciser (déficience intellectuelle,) :		■ Atteintes cutanées :  Préciser (verrues, eczéma,) :	oui non nd	
■ Dysmorphie : □ oui □ non  Préciser (faciale,) :	□ nd	■ Surdité :  Préciser :	oui non nd	
■ Autres signes cliniques :				
ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX				
■ Consanguinité : ☐ oui ☐ non ☐ nd ■ Pays d'origine / Ethnie du père :				