

Biologistes :

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

Secrétariat :

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

DEMANDE DE DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE NEUTROPÉNIES CONSTITUTIONNELLES

SERVICE DEMANDEUR (Si APHP coller étiquette UH) Hôpital : Service : Adresse :	PRESCRIPTEUR (sénior obligatoire) (ou cachet du Prescripteur) Nom : Prénom : Identifiant RPPS ou APH : Téléphone : Email :
--	---

PATIENT (remplir lisiblement ou coller étiquette)

Nom : Prénom :

Nom de naissance : Date de naissance : Sexe : M ☐ F ☐

A JOINDRE IMPÉRATIVEMENT AU PRÉLÈVEMENT ☐ Consentement signé du patient et du médecin prescripteur ☐ Fiche de renseignements cliniques (au verso) ou courriers de consultation avec - Les résultats de la NFS, du myélogramme et de la recherche des anticorps anti-granuleux - Avis préalable de la RCP - neutropénies pour les cas adultes ☐ Bon de commande (pour les hôpitaux hors APHP)	PRÉLEVEUR Nom : Fonction : Date : Heure :
---	---

PRÉLÈVEMENT (Acheminement à température ambiante)

☐ **Sang** : ☐ **Adulte/enfant** : 2 tubes de 3 ml bouchon violet (EDTA)
☐ **Nouveau-né** : 2 tubes pédiatriques bouchon violet (EDTA)

☐ **ADN** (préciser la concentration et la méthode d'extraction) :

☐ **Cheveux avec follicules pileux** (une dizaine, dans un pot ECU) pour une confirmation du caractère constitutionnel d'un variant

☐ **Autre** (préciser) :

☐ **Tubes PAXgene pour ARN** sur demande du laboratoire uniquement

ANALYSE MOLÉCULAIRE DEMANDÉE

☐ **Analyse d'un cas index**

- ☐ **Analyse en panel de gènes selon le contexte clinique** (liste des gènes sur : <http://www.cgmc-psl.fr/>)
 - Aucune analyse ne sera faite en l'absence de renseignements cliniques**
 - Pour les cas pédiatriques, envoi des prélèvements sanguins des parents** (avec leur consentement) en même temps que ceux du cas index pour une analyse en trio des variants identifiés
- ☐ **Analyse ciblée**
 - ☐ **Syndrome de Shwachman-Diamond** (SBDs)
 - ☐ **Syndrome de WHIM** (CXCR4)
 - ☐ **Déficit en GATA2**
 - ☐ **Diagnostic de confirmation** (variant identifié lors d'une 1^{ère} analyse)
 - ☐ **Confirmation du caractère constitutionnel d'un variant par analyse d'un tissu non hématopoïétique**
- ☐ **Dépistage familial** : ☐ Apparenté symptomatique ☐ Apparenté asymptomatique
 - ☐ Diagnostic de confirmation d'un apparenté

Indiquer nom, prénom, date de naissance du cas index et lien de parenté :

Si le variant a été identifié dans un autre laboratoire, il est **OBLIGATOIRE** de joindre une copie du résultat du cas index

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

NEUTROPÉNIES CONSTITUTIONNELLES

PATIENT (remplir lisiblement ou coller étiquette)

Nom :

Prénom :

Date de naissance : Sexe : M ☐ F ☐

Pré-requis en accord avec le Centre de Référence des neutropénies

- Absence d'anticorps anti-granuleux circulant*
- Myélogramme* compatible avec une neutropénie constitutionnelle
- Avis préalable de la RCP neutropénies pour les cas adultes

Dates des RCP mensuelles disponibles sur le site <http://www.neutropenie.fr>

* Si examen en cours, transmettre les résultats par mail

HISTOIRE DE LA MALADIE / DIAGNOSTIC

Circonstances de découverte : ☐ NFS systématique ☐ Infections bactériennes sévères :
☐ Aphtes, gingivites ☐ Infections mycotiques :
 Autres :

Date du diagnostic :

NFS initiale au diagnostic (ou copie) :

PNN (G/L) : Monocytes (G/L) : Hb (g/dl) : Plaquettes (G/L) :

SITUATION ACTUELLE Date :

NFS actuelle (ou copie) :

PNN (G/L) : Monocytes (G/L) : Hb (g/dl) : Plaquettes (G/L) :

Myélogramme (préciser résultats ou copie du CR) :

Immunophénotypage : lymphopénie T : ☐ oui ☐ non ☐ nd lymphopénie B : ☐ oui ☐ non ☐ nd lymphopénie NK : ☐ oui ☐ non ☐ nd

Examens complémentaires (préciser) :

Traitement par G-CSF : ☐ oui, dose : ☐ non

Evolution/Complications hématologiques (préciser ou joindre courrier de consultation) :

MANIFESTATIONS EXTRA-HÉMATOLOGIQUES

■ **Retard de croissance :** ☐ oui ☐ non ☐ nd
 Préciser (RCIU, Retard staturo-pondéral, ...) :

■ **Atteinte osseuse :** ☐ oui ☐ non ☐ nd
 Préciser (dysplasie osseuse, ...) :

■ **Atteinte pancréatique :** ☐ oui ☐ non ☐ nd
 Préciser (IPE, lipomatose, ...) :

■ **Atteinte cardiaque :** ☐ oui ☐ non ☐ nd
 Préciser (cardiomyopathie, CIA, ...) :

■ **Atteinte neurologique :** ☐ oui ☐ non ☐ nd
 Préciser (déficience intellectuelle, ...) :

■ **Atteintes cutanées :** ☐ oui ☐ non ☐ nd
 Préciser (verruques, eczéma, ...) :

■ **Dysmorphie :** ☐ oui ☐ non ☐ nd
 Préciser (faciale, ...) :

■ **Surdité :** ☐ oui ☐ non ☐ nd
 Préciser :

■ **Autres signes cliniques :**

ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX

■ **Consanguinité :** ☐ oui ☐ non ☐ nd

■ **Pays d'origine / Ethnie** du père : de la mère :

■ **Joindre un arbre si antécédents familiaux**, en précisant le phénotype clinique et l'âge au diagnostic des cas atteints