

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

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 Biologiste Génétique Moléculaire : Pr. Véronique PAQUIS – Chef de service Dr Bruno FRANCOU francou.b@chu-nice.fr	Centre de Référence Maladies Rares de la Peau et des muqueuses d'origine génétique 04.92.03.61.07 / 04.92.03.92.11 chiaverini.c@chu-nice.fr Cliniciens : Dr Christine CHIAVERINI –responsable Dr Thomas HUBICHE Biologiste Histologie Immunomarquage Marjorie HEIM heim.m@chu-nice.fr
---	--

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

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

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

<u>Descriptions des atteintes :</u> <i>cf. fiche de clinique au verso</i> ☐ Autres informations : 	<u>Éléments paracliniques :</u> Histologie des biopsies tissulaires (fournir compte rendu):
--	---

ANALYSES PROPOSEES PAR LE LABORATOIRE
Etude moléculaire de l'ADN génomique - Etudes des gènes les plus fréquemment impliqués dans les Simplex EB, Junctional EB, Dystrophic EB et Kindler EB (N350, N351, N906 en fonction des indications) - Etude d'un panel de gènes impliqués dans les EBH (N352) - Etude familiale (N353 / par variant et individu testé et amplicon réalisé)

DOCUMENTS A JOINDRE OBLIGATOIREMENT
COMPTE-RENDUS CLINIQUE de consultation ou d'hospitalisation (<i>les demandes de panel ne seront pas réalisées en l'absence de ces documents</i>) PHOTOS DES LÉSIONS accompagnées du consentement éclairé pour l'utilisation des photographies en dermatologie 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 Héréditaires

		0 à 6 mois	Age Actuel = .			0 à 6 mois	Age Actuel = .
PEAU	Bulles :			GENITO-URINAIRE	Phimosi		
	Surface (%)				Rétention urinaire		
	Spontanées						
	Hémorragiques				Hématurie		
	Herpétiformes			MOBILITE	Dystrophie Musculaire		
	Palmoplantaires						
	Généralisées				Contractures articulaires		
	Cicatrices :						
	Atrophie						
	Tissu granulation			ATTEINTE GENERALE	Retard de croissance		
	brûlure-like						
	Synéchies				Infections récurrentes		
	Grains de milium				Ostéoporose		
	Lésions pigmentées				Anémie		
	Alopécie / hypotrichose				Carcinome Epidermoïde		
	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						
	Symlépharon						
ORL	Dysphonie						
	Stridor/sténose laryngé						
	Tissu de granulation						
GASTRO INTESTINAL	Dysphagies						
	Sténose œsophagienne						
	Sténose du pylore						
	Reflux gastro-œsophagien						
	Constipation - Fissures anales (AF)						
	Malabsorption						