



Département de Génétique - Pr. Catherine Boileau

HUPNVS – Hôpital Bichat Claude Bernard-46 rue Henri Huchard 75877 Paris cedex 18

LIEN AVEC NOTRE CATALOGUE DES EXAMENS : <https://hupnvs.manuelprelevement.fr/DetailNew.aspx?id=A1408>
<https://hupnvs.manuelprelevement.fr/DetailNew.aspx?id=A1409>

PATIENT (ou ETIQUETTE)

Nom :
Nom de jeune fille :
Prénom : Sexe :
Date de naissance : / /

Etiquette

PRELEVEMENT : A envoyer au Pr. Caroline Kannengiesser – Département Génétique – Hôpital Bichat-Claude Bernard – 46 rue Henri Huchard – 75877 Paris Cedex 18 – caroline.kannengiesser@aphp.fr ; Tel : 01 40 25 85 52/secrétariats : 01 40 25 88 51 / 85 51. Dr. Ibrahima Ba – ibrahima.ba@aphp.fr ; Tel : 01 40 25 67 62

☐ 1^{er} Prélèvement

Date de prélèvement : / /

☐ 2nd prélèvement

Identité du Préleveur :

Merci de nous adresser du ☐ Sang sur EDTA (1 tube de 7ml)

Autres : ☐ ADN (Concentration : ; Volume : ; Technique extraction)

☐ Sang sur PAXgene

Pour toute demande urgente, merci de prendre contact par mail ou téléphone.

Le transport au laboratoire peut se faire à température ambiante (max 72h) avec un transporteur homologué.

MEDECIN PRESCRIPTEUR (coordonnées précises) - les résultats seront communiqués au médecin prescripteur

Remarque : seuls les médecins praticiens titulaires d'un doctorat en médecine peuvent prescrire un test génétique
En cas de prescription par un interne, merci de rajouter les coordonnées du senior en charge du patient

Nom et Prénom **Dr sénior**:
N° RPPS (hors APHP) ou Code APH (APHP) :
E-mail :
Adresse :
Téléphone : Fax :

Cachet du service
ou
Etiquette UH
(Obligatoire pour APHP)

Votre demande d'analyse doit obligatoirement être accompagnée de :

- ☐ Copie du consentement éclairé daté et signé du patient (Article 16-10 du Code Civil, article R1131-1 du Code de la Santé Publique)
- ☐ Original de l'attestation de consultation du prescripteur (Article R1131-5 du Code de la Santé Publique et décret n°2008-321 du 4 avril 2008)
- ☐ Renseignements cliniques détaillés (fiche de renseignements en page 2 + **compte-rendu récent de consultation**)
- ☐ Bon de commande

INDICATIONS Code patho pour la réception = TL

☐ **Cas index (nouveau patient) :**

☐ **Apparenté (enquête familiale) :** *L'enquête familiale ne peut être réalisée que si les causes moléculaires ont été identifiées dans la famille.*

- Lien de parenté avec le cas index :

- Mutation(s) rapportée(s) dans la famille :

- Nom et prénom du cas index :

❖ **Contexte d'urgence :** ☐ NON ☐ OUI justification :

INDICATIONS D'UNE EXPLORATION MOLECULAIRE

L'analyse moléculaire des gènes de la voie des télomères est indiquée dans le cadre d'une suspicion d'une forme génétique de fibrose pulmonaire : dans un contexte de fibrose pulmonaire familiale, d'une suspicion de téloméropathie (atteinte hématologique, hépatologique ou dermatologique associées), d'une fibrose pulmonaire de survenue précoce (<50 ans) ou dans le cadre d'un bilan pré-greffe pulmonaire.



Patient :

Nom / Prénom : Date de naissance : / /

Renseignements concernant le patient

-Tableau clinique compatible avec une fibrose pulmonaire OUI ☐ NON ☐

Si oui, date de découverte : Biopsie pulmonaire OUI ☐ NON ☐

Si oui, préciser le type histologique :

- ☐ Pneumopathie interstitielle commune (UIP) ☐ Pneumopathie interstitielle non spécifique (PINS)
☐ Pneumopathie interstitielle desquamative (DIP) ☐ Pneumopathie organisée
☐ Autre (en toutes lettres) :

La maladie est-elle idiopathique ? ☐ OUI ☐ NON **causes :**

- ☐ Connectivite : Polyarthrite Rhumatoïde
Autre :
- ☐ Médicamenteux :
- ☐ Autres :

Tabac ☐ NON ☐ OUI, si OUI évaluer le nombre de PA : ☐ ACTIF, ☐ SEVRE

Prise en charge thérapeutique :

- ☐ Patient en cours de bilan pré-greffe pulmonaire
☐ Patient greffé pulmonaire
☐ Traitement en cours : ☐ Pirféridone ☐ nintédanib ; autres :

Autres signes associés :

-Signes cutanés, phanériens ou muqueux ☐ OUI préciser : dystrophie des ongles, hyperpigmentation cutanée associée à des zones d'atrophie, leucoplasie des muqueuses

-Signes hématologiques ☐ OUI préciser : Macrocytose, Anémie aplastique, Autre cytopénie, Déficit immunitaire, Syndrome myélodysplasique, Leucémie myéloïde aigüe

Paramètres hématologiques : VGM :fl plaquettes :G/l

-Signes hépatiques ☐ OUI préciser : Hypertension portale idiopathique, Cirrhose ou fibrose cryptogénétique

-Cancers ☐ OUI préciser : Cutané, ORL, œsophage

-Dysthyroïdie ☐ OUI préciser :

-Atteintes ophtalmologiques ☐ OUI préciser :

-Maladie auto-inflammatoire ☐ OUI préciser :

-Autres atteintes ☐ OUI préciser :

Renseignements concernant les apparentés du patient

Apparentés atteints : ☐ OUI ☐ NON

Pour chaque apparenté, préciser le lien de parenté, le type d'atteinte (cutanée, hématologiques, hépatiques et autres) - joindre un arbre généalogique si possible

1- Lien de parenté : et Atteintes :

2- Lien de parenté : et Atteintes :

3- Lien de parenté : et Atteintes :

4- Lien de parenté : et Atteintes :