

Dr. Irina Giurgea : irina.giurgea@inserm.fr
Dr. Camille Louvrier : camille.louvrier@aphp.fr

Secrétariat : Tél.: + 33 (0)1 44 73 52 95
Fax: + 33 (0)1 44 73 52 19

Diagnostic maladies auto-inflammatoires héréditaires

EP-TR-GE-PLUS-PRE-DE-006 – V3 – Page ½

- MEFV* - Fièvre Méditerranéenne Familiale – FMF
 TNFRSF1A - Syndrome périodique associé au récepteur 1 du TNF – TRAPS
 NLRP3 - Syndromes CINCA, FCAS et Muckle-Wells
 MVK - Hyperimmunoglobulinémie D avec fièvre périodique - HIDS
- Autres :

Formulaire de renseignements cliniques - Remplir un formulaire par individu

Identité du sujet prélevé :

NOM :
Prénom :
Nom de jeune fille :
Date de naissance :
Lieu de naissance :
Sexe :

Date du prélèvement :

Etude de la famille :

Arbre généalogique :

Identité du prescripteur :

Nom du médecin :
Service :
Hôpital :
Adresse :
N° de téléphone :
N° de FAX :
Signature

Signaler dans l'arbre généalogique :
- par un symbole plein (noir) : le(s) patient(s)
- par un symbole clair (blanc) : les individus sains
- par une flèche : l'individu prélevé

Consanguinité : oui non ND*

Origines géographiques du père : de la mère :
Origines ethniques du père : de la mère :

MODALITES DE PRELEVEMENT ET D'EXPEDITION

Prélèvement :

*1 tube E.D.T.A. étiqueté de 5 ml, prélevé dans des conditions stériles et soigneusement agité par retournements
Les conserver à température ambiante ou à +4° jusqu'à l'envoi.*

Expédition du prélèvement par courrier :

*Conditionner les tubes dans une boîte rigide étanche tapissée d'un matériau absorbant en les protégeant les uns des autres. Adresser par courrier rapide (chronopost, colissimo...) à température ambiante à l'adresse suivante :
Hôpital Armand-Trousseau, UF de Génétique moléculaire, Bâtiment Kitty Schwartz, 26, Avenue du Docteur Arnold Netter, 75012 PARIS Cedex 12.*

Réception des prélèvements avant le vendredi 12 heures préférable

Diagnostic maladies auto-inflammatoires héréditaires

EP-TR-GE-PLUS-PRE-DE-006 – V3 – Page 2/2

<p>Identité du malade : NOM : Prénom : Date de naissance :</p> <p>Age au début des crises : Fréquence des crises avant traitement : 1 crise par semaine ou plus <input type="checkbox"/> 1 crise par mois ou plus <input type="checkbox"/> moins de 1 crise par mois <input type="checkbox"/> préciser : Le patient a-t-il déjà eu 3 crises ? oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Durée des crises (en jour(s) ou en heure(s)) :</p> <p>Antécédents personnels et familiaux (préciser sur arbre) : Maladie de Crohn oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Rectocolite hémorragique oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Maladie de Behcet oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Spondylarthrite ankylosante oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Purpura rhumatoïde oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Appendicectomie (date : / /) oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> préciser si appendice normale oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Laparotomie (hors appendicite) oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> préciser si concluante oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/></p> <p>Clinique des crises avant traitement : Fièvre : 38 <input type="checkbox"/> 39 <input type="checkbox"/> ≥40 <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> parfois isolée oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/></p> <p>Abdomen : Douleurs abdominales oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Diarrhée oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Vomissements oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Hémorragie digestive oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Cytolyse hépatique oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Abscès oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/></p> <p>Locomoteur : Arthralgies oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Arthrites : monoarticulaire oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> polyarticulaire oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Arthropathies déformantes oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Myalgies oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Ténosynovite oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/></p> <p>Thorax : Douleurs thoraciques oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Pleurésie (date : / /) oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Péricardite (date : / /) oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/></p> <p>Cutanéo-muqueux : Pseudoérysipèle oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Urticaire oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Erythème maculaire oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Purpura oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Dermographisme oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Aphotose buccale oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Aphotose génitale oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Vasculaire oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Nécrose oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Psoriasis oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Erhythème noueux oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Folliculite ou acnée oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Pyoderma oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Dermatose neutrophilique oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Lipodystrophie oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/></p>	<p>Neuro-sensoriel : Œdème papillaire oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Œdème péri-orbitaire oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Conjonctivite oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Uvéite oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Cécité oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Céphalées oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Méningite aseptique chronique oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Encéphalite oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Epilepsie oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Retard mental oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Surdit� de perception oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> AVC/AIT oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Calcifications oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/></p> <p>Reins : Amylose rénale oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Fonction rénale ↓ oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Protéinurie oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/></p> <p>Divers : Adénopathies oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Splénomégalie oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Allergie oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Infections récurrentes oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Pharyngite oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Orchite (date : / /) oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Retard staturo-pondéral oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> SAM oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/> Autre(s) (préciser) :</p> <p>Biologie en crise : (Joindre compte rendu résultats) VS CRP (mg.L-1) Protéinurie (mg/24 h) IgA IgD Mévalonate urinaire Activité de la mévalonate kinase</p> <p>Traitement des crises : (Préciser si efficacité nulle, partielle ou totale) Colchicine Corticoïdes Anti-TNF Anti-IL1 Salicylés Paracétamol AINS Opiacés Crise après un arrêt du traitement oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/></p> <div style="border: 1px solid black; padding: 10px; margin-top: 10px; text-align: center;"> <p>Remplir impérativement la fiche clinique jointe, qui permettra d'orienter le diagnostic moléculaire.</p> <p>FAIRE SIGNER LE CONSENTEMENT ECLAIRE.</p> <p>TOUT DOSSIER INCOMPLET NE SERA PAS PRIS EN CHARGE.</p> <p>MERCI DE VOTRE COMPREHENSION</p> </div> <p>(*ND = non déterminé)</p>
---	--