

## Diagnostic des dyskinesies ciliaires primitives (DCP) Syndrome de Kartagener

Formulaire de renseignements cliniques - Remplir un formulaire par individu

1/2

### Identité du patient :

**NOM :**  
**Prénom :** *ou coller*  
**Nom de jeune fille :** *une étiquette*  
**Date de naissance :**  
**Sexe :**  
**Lieu de naissance :**  
**Consanguinité parentale :** oui  non  ND   
*si oui préciser :* .....

**Nom du médecin :**  
**Service :**  
**Hôpital :**  
**N° de téléphone :**  
**Date :**

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

### Présentation clinique du patient :

**Age au début des manifestations respiratoires :**  
**Détresse respiratoire néonatale :** oui  non  ND

**Atteinte uro-génitale :** oui  non  ND   
Polykystose rénale oui  non  ND   
Hypofertilité/stérilité oui  non  ND   
*si oui préciser :* .....

**Manifestations bronchopulmonaires :**  
Encombrement bronchique oui  non  ND   
Syndrome du lobe moyen oui  non  ND   
BPCO\* oui  non  ND   
Pneumopathies oui  non  ND   
Asthme oui  non  ND   
**DDB\*** oui  non  ND   
*préciser :* localisée  diffuse  ND

**Atteinte sensorielle :** oui  non  ND   
*préciser :*  
Rétinite pigmentaire oui  non  ND   
Hypoacousie/surdité oui  non  ND   
*préciser :* de transmission  centrale  mixte  ND   
*Autre(s) :* *préciser :* .....

**Manifestations ORL :**  
Rhinosinusites oui  non  ND   
Polypose nasosinusienne oui  non  ND   
Otites séromuqueuses oui  non  ND   
Otites moyennes aiguës oui  non  ND   
*Autre(s) :* *préciser :* .....

**Autres manifestations :** oui  non  ND   
*préciser :*  
Retard psychomoteur oui  non  ND   
Hydrocéphalie oui  non  ND   
Polydactylie oui  non  ND   
Obésité oui  non  ND   
*Autre(s) :* *préciser :* .....

**Malposition viscérale :** oui  non  ND   
*préciser :*  
Situs inversus complet oui  non  ND   
Situs inversus incomplet oui  non  ND   
*préciser :* thoracique  abdominal  ND   
Dextrocardie oui  non  ND   
*Autre(s) :* *préciser :* .....

**Autre(s) pathologie(s) et remarque(s) éventuelle(s) :**  
.....  
.....  
.....

# Diagnostic des dyskinésies ciliaires primitives (DCP) Syndrome de Kartagener

Formulaire de renseignements cliniques - Remplir un formulaire par individu

2/2

## Identité du patient :

NOM :

Prénom :

## Etude de la famille :

<b>Antécédents familiaux :</b> <i>(préciser sur l'arbre)</i>	Maladie respiratoire	oui <input type="checkbox"/>	non <input type="checkbox"/>	ND <input type="checkbox"/> *	
	<i>si oui préciser :</i>	DCP	oui <input type="checkbox"/>	non <input type="checkbox"/>	ND <input type="checkbox"/>
		BPCO*	oui <input type="checkbox"/>	non <input type="checkbox"/>	ND <input type="checkbox"/>
		DDB*	oui <input type="checkbox"/>	non <input type="checkbox"/>	ND <input type="checkbox"/>
		Rhinosinusite	oui <input type="checkbox"/>	non <input type="checkbox"/>	ND <input type="checkbox"/>
		Polypose nasosinusienne	oui <input type="checkbox"/>	non <input type="checkbox"/>	ND <input type="checkbox"/>
		Autre(s) : <i>préciser :</i> .....			
	Malposition viscérale	oui <input type="checkbox"/>	non <input type="checkbox"/>	ND <input type="checkbox"/>	
	Rétinite pigmentaire	oui <input type="checkbox"/>	non <input type="checkbox"/>	ND <input type="checkbox"/>	
	Surdité	oui <input type="checkbox"/>	non <input type="checkbox"/>	ND <input type="checkbox"/>	
	Polykystose rénale	oui <input type="checkbox"/>	non <input type="checkbox"/>	ND <input type="checkbox"/>	
	Stérilité ou hypofertilité	oui <input type="checkbox"/>	non <input type="checkbox"/>	ND <input type="checkbox"/>	
	Retard psychomoteur	oui <input type="checkbox"/>	non <input type="checkbox"/>	ND <input type="checkbox"/>	

**Autre(s) : préciser :** .....

.....

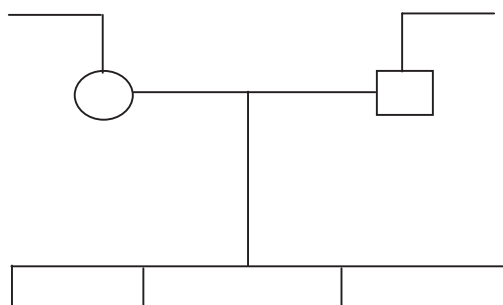
.....

.....

## Arbre généalogique à compléter :

Signaler dans l'arbre généalogique :

- par un symbole plein (noir) : le(s) patient(s)
- par un symbole clair (blanc) : le(s) sujet(s) sain(s)
- par une flèche : le(s) sujet(s) prélevé(s)



○ Sujet féminin  
□ Sujet masculin

(\*ND = non déterminé ; BPCO=bronchopneumopathie obstructive ; DDB= dilatation des bronches)

**Identité du Médecin :**

**Consentement de prélèvement dans un but d'étude génétique et / ou de conservation dans une banque d'ADN chez une personne MINEURE**

Consentement établi en deux exemplaires dont un a été remis à l'intéressé(e).

Nous, soussignés

demeurant à

père et / ou mère ou tuteur légal de

né(e) le :

acceptons que soit effectué chez notre enfant un prélèvement sanguin afin de faire réaliser une étude de génétique moléculaire, qui peut aider au diagnostic ou à la prévention de la maladie : ..... pour nous-mêmes ou des membres de notre famille, selon la proposition du Docteur .....

Dans certains cas, la connaissance de son origine géographique est nécessaire pour orienter les études génétiques.

Nous en autorisons le recueil.

Nous n'en autorisons pas le recueil.  
*(rayer la mention inutile)*

Cette étude sera faite à partir de l'ADN extrait du sang prélevé, qui sera conservé dans la banque d'ADN du Service de Génétique et d'Embryologie médicales - UF de Génétique Clinique et Moléculaire de l'Hôpital Armand-Trousseau, Paris. Dans certains cas, cette étude peut s'étendre sur plusieurs années. A tout moment nous pouvons demander que son ADN nous soit restitué ou détruit.

Nous déclarons avoir été pleinement informés de la nature des études qui seront effectuées et des conséquences éventuelles des résultats qui peuvent en découler pour notre enfant, nous mêmes ou d'autres personnes appartenant à notre famille.

Ces résultats seront transmis uniquement au Docteur .....

Nous souhaitons

Nous ne souhaitons pas  
*(rayer la mention inutile)*

en être informés par lui.

Nous consentons au recueil, à la saisie et au traitement des données contenues dans son dossier médical par des personnes tenues au secret professionnel. Les données qui le concernent resteront strictement confidentielles. Nous n'en autorisons la consultation qu'aux personnes qui collaborent à l'analyse. Nous pourrons à tout moment demander que son dossier soit retiré de l'analyse et détruit.

Conformément à la loi Informatique et Libertés, nous pouvons exercer notre droit d'accès aux données qui concernent notre enfant par l'intermédiaire d'un médecin de notre choix.

Lorsque notre enfant atteindra sa majorité ou sera apte à exprimer sa volonté, il lui appartiendra de décider si l'étude génétique entreprise doit être poursuivie si cela s'avère nécessaire et / ou s'il souhaite en connaître les résultats.

L'utilisation éventuelle de son ADN à des fins de recherche médicale, pour une étude non directement liée à celle à laquelle nous consentons ce jour, nécessitera un nouveau consentement de notre part.


Fait à :

le :

Signature du  
médecin recueillant  
le consentement

Signature de  
L'intéressé(e)

## Formulaire de renseignements en vue d'une étude génétique

 Joindre impérativement à tout prélèvement sanguin le consentement éclairé du patient et un bon de commande

### Médecin prescripteur :

### Prélèvement (modalités ci-dessous) :

Nom du médecin :	Signature :	Effectué par :
Service :		Date du prélèvement : .....
Hôpital :		Heure du prélèvement : .....
Téléphone :		Date de l'envoi : .....
Fax :		

### Patient :

NOM :	Date de naissance :
NOM de jeune fille :	Sexe :
Prénom :	Numéro de sécurité sociale :

### Indication / Renseignements cliniques et biologiques :

<b>Nom de la maladie</b> (en toutes lettres) :	<b>Arbre généalogique</b> (préciser les origines géographiques) :
Sujet prélevé : <input type="checkbox"/> atteint <input type="checkbox"/> non atteint	
<b>Famille / individu connu ?</b>	
<input type="checkbox"/> OUI, dans notre laboratoire	
Nom de famille du cas index :	
<input type="checkbox"/> OUI, dans un autre laboratoire (indiquer lequel) :	
<input type="checkbox"/> NON	
<b>Si grossesse en cours</b> : DDR :	<b>Consanguinité</b> : <input type="checkbox"/> oui (préciser sur l'arbre) <input type="checkbox"/> non
Date de grossesse :	
Joindre le consentement signé par le prescripteur et le patient (obligation légale), un compte-rendu clinique et si possible un arbre généalogique détaillé	

### Modalités de prélèvement et d'expédition (la réception avant le vendredi 12 heures est préférable)

#### Prélèvement :

2 tubes E.D.T.A. (tubes NFS) de 5 ml pour les adultes ou 1 tube de 5 ml pour les enfants, prélevés dans des conditions stériles et soigneusement agités par retournements.

Etiqueter chacun des tubes, avec les nom, prénom et date de naissance.

Conserver à température ambiante ou au mieux à +4° jusqu'à l'envoi.

#### Expédition du prélèvement par courrier :

Conditionner les tubes dans une boîte rigide étanche tapissée par 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, Service de Génétique et d'Embryologie médicales, UF de Génétique clinique et moléculaire, 26, avenue du Docteur Arnold Netter, 75571 PARIS Cedex 12.

**Ces données conditionnant la stratégie diagnostique et la qualité des résultats, tout dossier incomplet ne sera pas pris en charge. – Merci de votre compréhension.**

# BON DE COMMANDE

<i>Tampon du service demandeur</i>	<b>Demande de :</b>	Document rédigé par :	Document validé par :
	<input type="checkbox"/> Transport d'un prélèvement biologique  <input type="checkbox"/> Examen non réalisé sur le site		

## Document à compléter pour toute demande d'envoi d'examens en externe

### A remplir par le service demandeur

<b>Identité du patient</b> Nom : _____ Prénom : _____  Date de naissance : _____
---

<b>Identité du prescripteur ou du laboratoire</b>  Nom, Prénom : _____ Service : _____
---

<b>Analyse demandée</b>  Nom de l'analyse : _____ <input type="checkbox"/> T° ambiante <input type="checkbox"/> Réfrigéré <input type="checkbox"/> Congelé Nature du prélèvement : _____ Nombre d'échantillons : _____ <b>Adresse d'envoi :</b> <b>Hôpital TROUSSEAU</b> UF de Génétique Clinique et Moléculaire (Professeur Serge AMSELEM) 26 Avenue du Docteur Arnold Netter 75571 PARIS CEDEX 12  Renseignements cliniques joints : <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non Consentement à une étude génétique <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non
---

### Partie à compléter par le services économiques

<b>Bon pour accord</b>  <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non  n° de bon commande : _____	Tampon du service économique
---	------------------------------

<b>ADRESSE DE FACTURATION</b>    
---