

Etude génétique des pneumopathies interstitielles diffuses (PID) et fibroses pulmonaires familiales et/ou à début précoce (Hors gènes du complexe télomérase)

Remplir une fiche par sujet prélevé et joindre le compte-rendu de RCP
Joindre un consentement ou une attestation de recueil de consentement par sujet prélevé

ETIQUETTE SUJET
PRELEVE*

Date de prélèvement :
Nom du préleveur :

Médecin référent senior :
Numéro APH ou RPPS* :
Service, Hôpital
N° de téléphone :
Email :

Ou tampon

Individu prélevé : atteint non atteint
Origines géographiques (père / mère) : /
Consanguinité parentale : oui non ND
Si oui préciser sur l'arbre au verso

DIAGNOSTIC :

Forme familiale oui non ND
Age ou date au début des manifestations respiratoires :

INDICATION

En dehors de ces indications, sauf accord préalable du laboratoire, le prélèvement ne sera pas techniqué

ENFANTS

- PID idiopathique
- Détresse respiratoire néonatale à terme persistante (préciser si avec ou sans HTAP)
- Protéïnose alvéolaire au LBA / biopsie
- Hémorragie alvéolaire au LBA / biopsie
- Biopsie pulmonaire compatible avec une PID ou une anomalie de développement pulmonaire

ADULTES

- PID fibrosante ou fibrose pulmonaire idiopathique avec
- Moins de 50 ans au diagnostic de la PID
- Forme familiale de PID +/- cancer broncho-pulmonaire avec début avant 50 ans chez au moins l'un des apparentés
-
- Pour les adultes, préciser le résultat de l'analyse génétique des gènes du complexe des télomères :
Résultat : En cours

ANTECEDENTS PERSONNELS

Détresse respiratoire néonatale oui non
Prématurité, Préciser le terme : oui non

Cancer broncho-pulmonaire oui non
Préciser le type :

Autres antécédents

Arthralgies oui non
Polyarthrite rhumatoïde oui non
Auto-immunité / Dysimmunité oui non
Cirrhose hépatique, cholestase oui non
Canitie précoce, dystrophie unguéale oui non
Livedo, télangiectasies oui non
Chorée, hypotonie, mvts anormaux oui non
Hypothyroïdie périphérique oui non
Thrombopénie, anémie, myélodysplasie oui non
Autres, Préciser :

Tabagisme (PA) oui non
Exposition professionnelle oui non
Préciser :

ELEMENTS ACTUELS

Oxygénothérapie oui non
Transplantation pulmonaire oui non
sur liste

EFR : CV = DLCO =

Scanner thoracique (joindre une coupe de TDM ou à défaut la radio de thorax initiale pour les nouveau-nés)
Préciser :

Biopsie pulmonaire oui non
Résultat :

REEMPLIR L'ARBRE GENEALOGIQUE

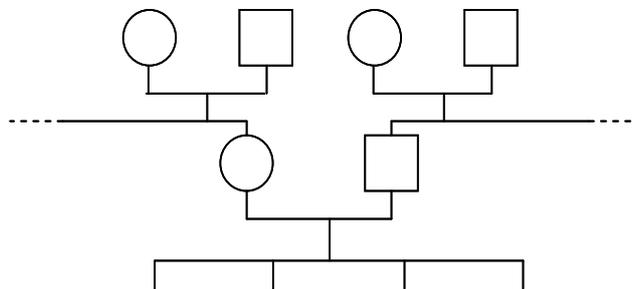
PID ou fibrose pulmonaire dans la famille oui non

Si oui préciser l'individu sur l'arbre et le type

Cancer bronchopulmonaire dans la famille oui non

Si oui préciser l'individu sur l'arbre et le type

Autres antécédents familiaux : préciser sur l'arbre généalogique



○ sujet féminin □ sujet masculin
 ● ■ sujet atteint, ○ □ sujet sain
 flèche : sujet prélevé

MODALITES DE PRELEVEMENT ET D'EXPEDITION
 (la réception avant le vendredi 12h est préférable)

Les prélèvements doivent être adressés au laboratoire avec cette fiche de renseignements

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.

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

Conserver à température ambiante jusqu'à l'envoi.

Les prélèvements doivent être acheminés au laboratoire en moins de 72 heures et y parvenir un jour ouvré avant le vendredi 12h.

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 indiquée en en-tête.

ATTENTION

Joindre impérativement à tout prélèvement sanguin **le consentement éclairé du patient et un bon de commande** si hors AP-HP