

## 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

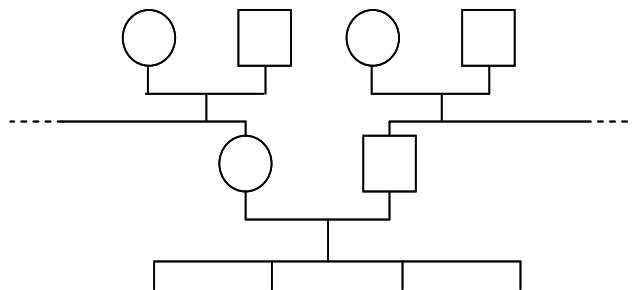
**PID ou fibrose pulmonaire dans la famille**      oui     non

*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