

GENE-GMC-Fiche de renseignements cliniques Nancy CFTR

ENTÊTE RÉSERVÉE : MERCI DE NE RIEN INSCRIRE

Identité du sujet prélevé (étiquette)

Nom : Date de naissance :/...../.....
 Prénom : Sexe : M F

Hôpital :	Nom du médecin :	Préleveur :
Service :	Signature :	Téléphone :
Téléphone :		Date :/...../..... Heure :
Date d'envoi :/...../.....		

ETUDE DU GENE CFTR

Marion WANDZEL
 Virginie ROTH
 Secrétariat

Téléphone : 03.83.15.76.04 m.wandzel@chru-nancy.fr
 Téléphone : 03.83.15.76.05 v.roth@chru-nancy.fr
 Téléphone : 03.83.15.37.71 Fax : 03.83.15.37.72

Pour le sujet prélevé, merci de renseigner :

- le contexte de l'étude du gène CFTR (encadré « indication d'étude »)
- les origines géographiques du patient (encadré « arbre généalogique »)
- les signes cliniques observés dans le cas d'une suspicion clinique d'implication du gène CFTR (encadré « présentation phénotypique »)

Indication d'étude :

Etude d'un cas index pour confirmation de diagnostic ou d'implication du gène CFTR (compléter dans ce cas les informations phénotypiques)

- Mucoviscidose certaine
- Mucoviscidose suspectée
- Absence bilatérale des canaux déférents (ABCD)
- Dilatation des bronches chez un adulte
- Pancréatite chronique
- Autre (précisez) :

Avec antécédents familiaux de mucoviscidose : Oui Non

Si oui, préciser l'identité du cas index et si l'analyse n'a pas été réalisée dans notre laboratoire, joindre une copie du résultat de l'étude moléculaire du gène CFTR chez le cas index

Etude parentale dans le cadre de signes d'appel échographiques chez un fœtus

Joindre le compte-rendu échographique et indiquer l'identité du (de la) conjoint(e) :

Diagnostic prénatal : signes d'appel échographiques chez un fœtus

Joindre le compte-rendu échographique

Diagnostic prénatal risque 1/4

Précisez la nature des mutations parentales :

Dépistage d'hétérozygotie chez un apparenté

Préciser le nom et prénom du cas index et la mutation à rechercher :

Si l'analyse n'a pas été réalisée dans notre laboratoire, joindre une copie du résultat de l'étude moléculaire du gène CFTR chez le cas index

Grossesse en cours : Oui Non DDR :

Dépistage d'hétérozygotie chez un (une) conjoint(e) de malade ou d'hétérozygote

Préciser le nom du sujet atteint ou hétérozygote :

Si l'analyse n'a pas été réalisée dans notre laboratoire, joindre une copie du résultat de l'étude moléculaire du gène CFTR chez le sujet atteint ou hétérozygote

Grossesse en cours : Oui Non DDR :

Présentation phénotypique :

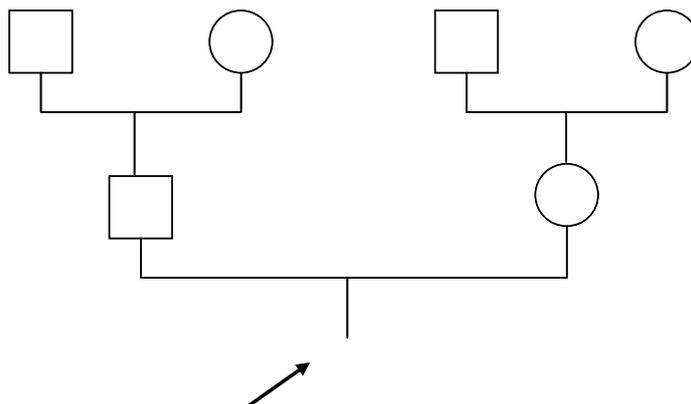
- Age au diagnostic :
- Test de la sueur
Date :
Valeur :
Méthode :
Normes :
- Atteinte respiratoire
 - Dilatation des bronches
 - Autre (précisez) :
- Atteinte ORL
 - Polypose nasosinusienne
 - Rhinosinusite chronique
 - Autre (précisez) :
- Colonisation à *Pseudomonas aeruginosa*
- Atteinte digestive / pancréatique :
 - Iléus méconial néonatal
 - Insuffisance pancréatique
 - Pancréatite(s)
 - Autre (précisez) :
- Atteinte hépatique (précisez) :
- Infertilité (critères ABCD = déférents non palpables et 2 reins présents)

Arbre généalogique

de la famille **en précisant les origines géographiques** sur 2 générations (parents et grands-parents du patient étudié)
Indiquer s'il existe une notion de **consanguinité** dans cette famille.

Dans le cadre de signes d'appels échographiques chez un fœtus, les origines sur deux générations sont à communiquer pour chacun des deux parents :

- si l'étude du gène *CFTR* est demandée sur des prélèvements parentaux, remplir une fiche par membre du couple
- si l'étude du gène *CFTR* est demandée sur un prélèvement fœtal, rajouter une 3^{ème} génération à l'arbre ci-dessous



NB : la fréquence et la distribution des mutations du gène *CFTR* varient selon les origines géographiques/ethniques

Prélèvement :

* Postnatal : prélèvement sur tubes EDTA (tubes à bouchon violet) : 2 tubes de 5 ml

* Prénatal : 5 ml de liquide amniotique ou fragment de villosités chorales + sang sur EDTA de la mère

Formulaire à faire remplir par le médecin prescripteur et à joindre à tout prélèvement

Les études génétiques doivent faire l'objet d'un consentement écrit du patient (article L.145-15 de la loi n°94-654 du 29 juillet 1994).

Joindre une copie du consentement éclairé signé par le patient et le médecin prescripteur