


Examen de Génétique Moléculaire
Neutropénies congénitales

Responsable : Christine BELLANNE-CHANTELOT
 E- mail: christine.bellanne@sat.ap-hop-paris.fr

Fédération des Services de Biochimie
Unité de Biologie Moléculaire
Pr Gilles THOMAS

Hôpital Saint Antoine - 184, rue du fg Saint-Antoine - 75012 PARIS
 Réception : Bât. Robert André 8e étage - 01 49 28 20 00 poste 4130
 Secrétariat : 01 49 28 28 09 Fax : 01 49 28 22 06

<p>Identité du Patient ou Etiquette</p> <p>Nom : Prénom : Date de naissance : Sexe : F <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/></p>	<p>Identité du Préleveur</p> <p>Nom : Date : Heure : Cachet du service :</p>	<p>Identité du Médecin Prescripteur</p> <p>Nom : Signature : Téléphone : Cachet du service :</p>	<p>Cadre réservé au Laboratoire</p> <p>Date / Heure de réception N° d'identification interne</p>
--	--	--	---

<p>EXAMEN DEMANDE</p> <p>Cas index</p> <p><input type="checkbox"/> Recherche de mutation du gène ELA2</p> <p><input type="checkbox"/> Recherche de mutation du gène SBDS</p> <p>Cas apparenté</p> <p><input type="checkbox"/> Recherche d'une mutation familiale connue <i>Préciser Nom ou N° de dossier du cas index ou laboratoire ayant effectué l'analyse</i></p> <p>..... </p>	<p>MODALITES DE PRELEVEMENT</p> <p><input type="checkbox"/> Le formulaire de consentement éclairé signé par le patient et par le médecin prescripteur</p> <p><input type="checkbox"/> Critères clinico-biologiques de diagnostic : A RENSEIGNER AU VERSO</p> <p></p>	<p>ADULTES : <input type="checkbox"/> 2 tubes de sang de 7,5 ml sur EDTA</p> <p>ENFANTS : <input type="checkbox"/> 2 tubes de sang de 5 ml sur EDTA</p> <p>Conservation à température ambiante Acheminement dans les 24 heures au laboratoire</p>
--	---	--

Vérifier la conformité de votre demande d'examen(s) en cochant les cases nécessaires au recto et au verso de ce document

Examen de Génétique Moléculaire : Neutropénies congénitales

- | | | |
|---|--|--|
| <input type="checkbox"/> Neutropénie cyclique vraie | <input type="checkbox"/> Syndrome de Kostmann | <input type="checkbox"/> Syndrome de Shwachman-Diamond |
| <input type="checkbox"/> Neutropénie intermittente | <input type="checkbox"/> Neutropénie permanente sans blocage | <input type="checkbox"/> Autre, préciser : |

A compléter pour toute demande

Date du diagnostic : /__ / __ / ____ /

Neutropénie : <500 PNN/mm³ de 500 à 1000 PNN/mm³

Blocage de maturation de la lignée granuleuse: oui non inconnu
Si oui, % de PNN dans la moelle :

Infections sévères (pneumopathies-sepsis-cellulite) oui non inconnu

Marqueurs d'autoimmunité positifs: oui non inconnu
(dont anticorps anti-polynucléaires)

Traitement par G-CSF : oui non
Préciser la dose :

Atteintes associées, préciser :

A compléter en cas de suspicion de syndrome de Shwachman-Diamond

Anémie (<10g/dl) oui non

Thrombopénie (<100 000/mm³) oui non

Insuffisance pancréatique externe oui non

Retard staturo-pondéral oui non

Dysostose métaphysaire oui non

Histoire familiale : oui non inconnue

S

Vérifier la conformité de votre demande d'examen(s) en cochant les cases nécessaires au recto et au verso de ce document
NB : les analyses, dont la demande sera insuffisamment justifiée, se verront différées jusqu'à complétion des dossiers.