C.H.U DE BORDEAUX
POLE DE BIOLOGIE et PATHOLOGIE
SERVICE DE BIOCHIMIE

CENTRE DE REFERENCE SUD
MALADIES RARES DE LA PEAU ET DES MUQUEUSES D'ORIGINE GENETIQUE
BORDEAUX - TOULOUSE - NICE

Etiquette du malade ou
Nom d'usage : ……..
Nom de famille (de naissance) : ……
Prénom : ……
Sexe : ……
Date de naissance : …… / …… / ……
N° identification : ……..
Ville : …… CP : ……

Cachet du service (UG)

Téléphone

Médecin prescripteur : ……

Préleveur (nom, qualité) : ……
Date de prélèvement : ……
Heure de prélèvement : ……..
Incidents survenus lors du prélèvement :
……..

Diagnostic génétique des Kératodermies palmoplantaires
(analyse NGS-dermatoses rares)

Responsable de l'analyse
Dr Louis LEBRETON
tel : 05 57 82 21 78
louis.lebreton@chu-bordeaux.fr

Joindre le consentement pour analyse génétique

Prélèvement sanguin sur tube EDTA (mauve)

☐ *code CGDERM*

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

S'agit-il d'un ☐ *cas index* ☐ *apparenté*

Type de kératodermie

Palmoplantaire isolée ☐ Oui ☐ Non

Forme syndromique ☐ Oui ☐ Non
Atteinte ectodermique ☐ Oui ☐ Non
Signes extra-cutanés ☐ Oui ☐ Non

Aspects cliniques

☐ F. diffuse
☐ F. transgrédiente *(SLURP1)*
☐ F. focale (zones d'appui) *(KRT 6 et 16)*
☐ F. mutilante ou cicatricielle
☐ F. striée *(DSG1)* ☐ F. ponctuée *(AAGAB)*

Atteinte cutanée et des phanères

Age de début: ……..

Ichtyose ☐ Oui ☐ Non
Kératose pilaire ☐ Oui ☐ Non
Fragilité cutanée ☐ Oui ☐ Non
Plaques kératosiques ☐ Oui ☐ Non
Cancers cutanés ☐ Oui ☐ Non

Pachyonychie ☐ Oui ☐ Non
Sébocystomes ☐ Oui ☐ Non
Hypotrichose ☐ Oui ☐ Non
Cheveux laineux ☐ Oui ☐ Non

Atteinte extracutanée

Dentaire *(CTSC)* ☐ Non ☐ Oui Préciser : Oligodontie ☐ Périodontopathie ☐
Infectieux *(CTSC)* ☐ Non ☐ Oui (Infections cutanées répétées)
Atteinte oculaire ☐ Non ☐ Oui (Kératite)
Surdité ☐ Non ☐ Oui
Délai psychomoteur ☐ Non ☐ Oui
Cardiologie ☐ Non ☐ Oui Préciser : Cardiomyopathie ☐ Troubles du rythme ☐
Tylosis, cancer de l'oesophage *(RHBDH2)* ☐ Non ☐ Oui

Divers

Données familiales

Consanguinité ☐ Non ☐ Oui (fournir un arbre généalogique)

Origine géographique de la famille : Père ……. Mère …….
Sujets atteints dans la fratrie (remplir une fiche par patient)

Version mise à jour: nov2022