C.H.U DE BORDEAUX
POLE DE BIOLOGIE et PATHOLOGIE
LABORATOIRE 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 poïkilodermies congénitales
(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***

Signes cutanés

Photosensibilité	☐ Non	☐ Oui ……
Rash érythémateux	☐ Non	☐ Oui ……
Dyschromatose réticulée	☐ Non	☐ Oui ……
Macules café-au-lait	☐ Non	☐ Oui ……
Xérose cutanée	☐ Non	☐ Oui ……
Télangiectasies	☐ Non	☐ Oui ……
Kératodermie palmoplantaire	☐ Non	☐ Oui ……
Fragilité cutanée	☐ Non	☐ Oui ……

Anomalies phanériennes

Dysplasie unguéale	☐ Non	☐ Oui
Hypotrichose	☐ Non	☐ Oui
Anomalies dentaires	☐ Non	☐ Oui

Signes ophtalmologiques

Cataracte	☐ Non	☐ Oui

Antécédents de néoplasies

			Localisation	***Age de début***
Ostéosarcome	☐ Non	☐ Oui	……	……
Carcinomes cutanés	☐ Non	☐ Oui	……	……

Atteinte Hématologique

Neutropénie	☐ Non	☐ Oui
Anémie	☐ Non	☐ Oui
Myélodysplasie	☐ Non	☐ Oui
Hypogammaglobulinémie	☐ Non	☐ Oui

Atteinte Ostéoarticulaire

	☐ Non	☐ Oui
Déformations osseuses	☐ Non	☐ Oui
Anomalies radiographiques	☐ Non	☐ Oui
Ostéoporose	☐ Non	☐ Oui

Atteinte neurologique

	☐ Non	☐ Oui
Retard psychomoteur	☐ Non	☐ Oui
Microcéphalie	☐ Non	☐ Oui
Ataxie	☐ Non	☐ Oui
Surdité	☐ Non	☐ Oui
Autres ……		

Appréciation de l'observance de la photoprotection : Excellente / Bonne / Médiocre / Mauvaise (entourer)

Données familiales Consanguinité ☐ Non ☐ Oui (fournir un arbre généalogique)

Origine géographique de la famille
Sujets atteints dans la fratrie (remplir une fiche par enfant)

Version mise à jour: nov2022