

**Explorations moléculaires et/ou prélèvements cutanés pour Immunodiagnostic des Epidermolyses Bulleuses Héritaires**

<p><b>Service de Génétique Médicale</b>  <b>Unité de Génétique Moléculaire</b>          Pôle Biologie-Pathologie          Téléphone 04 92 03 64 60 / Fax 04 92 03 64 65  <i>Hôpital de l'Archet 2 (niveau -3)</i>          151 route de Saint Antoine de Ginestiere          CS 23079 - 06202 NICE CEDEX 3</p> <p><b>Biologiste Génétique Moléculaire :</b>          Pr. Véronique PAQUIS – Chef de service          Dr Bruno FRANCOU <a href="mailto:francou.b@chu-nice.fr">francou.b@chu-nice.fr</a></p>	<p><b>Centre de Référence Maladies Rares Maladies Rares de la Peau et des muqueuses d'origine génétique</b>          04.92.03.61.07 / 04.92.03.92.11 <a href="mailto:chiaverini.c@chu-nice.fr">chiaverini.c@chu-nice.fr</a></p> <p><b>Cliniciens :</b> Dr Christine CHIAVERINI –responsable          Dr Thomas HUBICHE</p> <p><b>Biologiste Histologie Immunomarquage</b>          Marjorie HEIM <a href="mailto:heim.m@chu-nice.fr">heim.m@chu-nice.fr</a></p>
--	---

<p><b>PRESCRIPTEUR (sénior obligatoire)</b>          Nom, prénom, fonction : .....          Service : .....          Adresse : .....          Téléphone : ..... Fax : .....          Courriel : .....  <b>Signature du prescripteur :</b></p>	<p><b>PRÉLEVEUR</b>          Nom et prénom : .....          Service : .....          Date : .....          Heure : .....</p>
---	--

<p align="center"><b>PATIENT (ou étiquette)</b></p> <p>Nom : .....          Prénom : .....          Nom de jeune fille : .....          Date de naissance : .....          Sexe : <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F</p> <p>Atteint <input type="checkbox"/> Asymptomatique <input type="checkbox"/>          Ce patient est : <input type="checkbox"/> un cas index <input type="checkbox"/> un apparenté <input type="checkbox"/> un conjoint  <b>Si c'est un apparenté, nom du cas index :</b> .....</p> <p>Consanguinité <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non</p>	<p align="center"><b>NATURE DU PRELEVEMENT</b>  <i>(cf. conditions de prélèvements pour conditionnement et transport)</i></p> <p><input type="checkbox"/> Sang (2 tubes EDTA ou 8mL, température ambiante)  <input type="checkbox"/> Biopsie cutanée (Congelé)  <input type="checkbox"/> Biopsie Villosités Chorales  <input type="checkbox"/> Liquide Amniotique  <input type="checkbox"/> Autre.....</p>
---	--

**RENSEIGNEMENTS CLINIQUES**

Pathologie suspectée : ..... Age de début : .....

Antécédents familiaux (Joindre un arbre généalogique) : .....

<p><b>Descriptions des atteintes :</b> <i>cf. fiche de clinique au verso</i></p> <p><input type="checkbox"/> <b>Autres informations :</b>          .....          .....</p>	<p><b>Éléments paracliniques :</b></p> <p><b>Histologie des biopsies tissulaires</b> (fournir compte rendu):          .....          .....</p>
---	--

**ANALYSES PROPOSEES PAR LE LABORATOIRE**

**Etude moléculaire de l'ADN génomique**

- Etudes des gènes les plus fréquemment impliqués dans les Simplex EB, Junctional EB, Dystrophic EB et Kindler EB (N350, N351, N906 en fonction des indications)
- Etude d'un panel de gènes impliqués dans les EBH (N352)
- Etude familiale (N353 / par variant et individu testé et amplicon réalisé)

**DOCUMENTS A JOINDRE OBLIGATOIREMENT**

- **COMPTE-RENDUS CLINIQUE** de consultation ou d'hospitalisation (les demandes de panel ne seront pas réalisées en l'absence de ces documents)
- **PHOTOS DES LÉSIONS accompagnées du consentement éclairé pour l'utilisation des photographies en dermatologie**
- **CONSENTEMENT ECLAIRE** ou à défaut **ATTESTATION** de consultation et de recueil du consentement
- **BON DE COMMANDE**
- **ARBRE GENEALOGIQUE** indiquant le cas index et les apparentés symptomatiques

**Explorations moléculaires et/ou prélèvements cutanés pour Immunodiagnostic des Epidermolyses Bulleuses Hérititaires**

		0 à 6 mois	Age Actuel = .			0 à 6 mois	Age Actuel = .
<b>PEAU</b>	<b>Bulles :</b>			<b>GENTO-URINAIRE</b>	Phimosis		
	Surface (%)				Rétention urinaire		
	Spontanées				Hématurie		
	Hémorragiques			<b>MOBILITE</b>	Dystrophie Musculaire		
	Herpétoïformes				Contractures articulaires		
	Palmoplantaires						
	Généralisées			<b>ATTEINTE GENERALE</b>	Retard de croissance		
	<b>Cicatrices :</b>				Infections récurrentes		
	Atrophie				Ostéoporose		
	Tissu granulation brûlure-like				Anémie		
	Synéchies				Carcinome Epidermoïde		
	Grains de milium						
	Lésions pigmentées						
	Alopécie / hypotrichose						
	Aplasie cutanée congénitale						
	Kératodermie palmoplantaire						
	<b>ONGLES</b>	Anomalie (préciser)			<b>AUTRES</b>	Cardiopathie	
Perte (nombre)				Atteinte pulmonaire			
Perte et granulation				Atteinte rénale			
<b>BOUCHE</b>	Erosions/bulles						
	Microstomie						
	Ankyloglossie						
<b>DENTS</b>	Anomalies de l'émail			<b>DECES</b>	Date		
	Hypodontie				Cause		
	Carries						
<b>YEUX</b>	Bulle conjonctive / ulcérations / érosions						
	Lésions/cicatrices cornées						
	Symblépharon						
<b>ORL</b>	Dysphonie						
	Stridor/sténose laryngé						
	Tissu de granulation						
<b>GASTRO INTESTINAL</b>	Dysphagies						
	Sténose œsophagienne						
	Sténose du pylore						
	Reflux gastro-œsophagien						
	Constipation - Fissures anales (AF)						
	Malabsorption						