

INSTITUT DE BIOCHIMIE ET BIOLOGIE MOLECULAIRE

- SECTEUR TOXICOLOGIE ET GENOPATHIES -

☎ 03.20.44.48.01

FAX 03.20.44.49.57

ETUDE DU GENE *CFTR* (Mucoviscidose et Pathologies associées)

Codes Analyses CIRUS / MOLIS = *CFTR*

Contacts : Dr Adrien PAGIN - adrien.pagin@chu-lille.fr

Informations et documents disponibles <https://biologiepathologie.chu-lille.fr/>

mars-24

COORDONNEES DE L'ORGANISME DEMANDEUR

Demandeur																										
Adresse																										
CP						Ville																				
Téléphone											Télécopie															
E mail																										

PATIENT

Nom	<i>ETIQUETTE PATIENT</i>
Nom d'épouse	
Prénom	
Né(e) le	
Sexe	

SERVICE CLINIQUE

Nom du ou des	<i>TAMPON DU MEDECIN</i>
Médecins	
prescripteurs	
Votre référence	
Service/Unité	

Origine géographique/ethnique : Caucasoïde Autre :

Joindre : - Le formulaire ci-dessous dûment rempli ou un courrier médical explicite
- Une copie du consentement écrit ou de l'attestation de consultation (Décret n°2008-321 du 4 avril 2008)

Pour tout diagnostic prénatal (familial ou signes d'appel échographiques), prendre contact avec le laboratoire

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

Contexte de suspicion clinique	- Diagnostic moléculaire de mucoviscidose ou d'Affection Liée au gène <i>CFTR</i> :		
	Confirmation du dépistage néonatal :	<input type="checkbox"/> OUI <input type="checkbox"/> NON	Précisez les mutations si connues :
	Suspicion clinique :		
	Atteinte respiratoire :	<input type="checkbox"/> Dilatation des bronches <input type="checkbox"/> Bronchite chronique <input type="checkbox"/> Asthme	
		<input type="checkbox"/> Colonisation par pathogènes typiques (précisez :	
		<input type="checkbox"/> Polypose naso-sinusienne <input type="checkbox"/> Rhinosinusite chronique	
		<input type="checkbox"/> Autre (précisez :	
	Atteinte digestive et troubles nutritionnels :	<input type="checkbox"/> Iléus méconial <input type="checkbox"/> Pancréatite chronique <input type="checkbox"/> Retard de croissance	
		<input type="checkbox"/> Insuffisance pancréatique : exocrine / endocrine (précisez :	
		<input type="checkbox"/> Autre (précisez :	
Appareil reproducteur :	<input type="checkbox"/> Absence des canaux déférents : bilatérale / unilatérale <input type="checkbox"/> Azoospermie		
(si suspicion ABCD fournir spermogramme et échographie rénale)	<input type="checkbox"/> Hypovolémie spermatique <input type="checkbox"/> Anomalies des vésicules séminales		
Signes biologiques :	<input type="checkbox"/> Test de la sueur : <input type="checkbox"/> Elastase fécale :		
(précisez les valeurs de référence)	<input type="checkbox"/> Autres (précisez :		
Antécédents familiaux :	<input type="checkbox"/> OUI <input type="checkbox"/> NON	Si oui, lesquels :	

Asymptomatique	- Dépistage d'hétérozygotie : Grossesse en cours : <input type="checkbox"/> OUI <input type="checkbox"/> NON <i>Si oui, précisez le terme :</i>		
	La prescription d'un examen génétique chez un sujet asymptomatique doit être effectuée par un médecin exerçant au sein d'une équipe pluridisciplinaire rassemblant des compétences cliniques et génétiques (arrêté du 27 mai 2013).		
	<input type="checkbox"/> Antécédent familial (fournir arbre généalogique et mutation à rechercher si connue)		
	<input type="checkbox"/> Antécédent dans la famille du conjoint		
	<input type="checkbox"/> PMA (précisez bilan pré-FIV / pré-ICSI / don d'ovocytes / infertilité masculine)		
<input type="checkbox"/> Consanguinité			

MODALITES DE PRELEVEMENT ET D'EXPEDITION (pour un prélèvement fœtal, contacter le laboratoire)

Prélèvement : sur EDTA (tubes à bouchon violet) 2X5 mL de sang pour un adulte, 2 à 5 mL pour un enfant étiqueter chaque tube et conserver à température ambiante	Envoi : à température ambiante, par courrier rapide, dans une boîte rigide fermée hermétiquement et tubes bien protégés.
------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------