



**Hôpitaux Universitaires
La Pitié Salpêtrière-Charles Foix
Département de Génétique
UF de Génétique des Maladies Métaboliques
et des Neutropénies Congénitales**

Bâtiment 6 rue La Peyronie - Secteur Pitié
47/83 Boulevard de l'Hôpital
75651 PARIS CEDEX 13

Responsable UF : Dr Christine Bellané-Chantelot
christine.bellanne-chantelot@aphp.fr

Dr Cécile Saint-Martin
cecile.saint-martin@aphp.fr

Secrétariat : secret-neuro.metab.psl@aphp.fr

Tél : 01 42 17 76 52 - Fax : 01 42 17 76 18

Pour toute information concernant les diagnostics
génétiques réalisés dans notre laboratoire,
consulter le site <http://www.cgmc-psl.fr>

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES NEUTROPENIES CONGENITALES

IDENTITÉ PATIENT ou ÉTIQUETTE

Nom :
.....
Prénom :
Date de naissance :

MÉDECIN PRESCRIPTEUR (Senior Obligatoire)

Nom et prénom : Téléphone :
Service : Hôpital:
Courriel (écrire lisiblement) :

PRÉREQUIS A TOUTE DEMANDE

Absence d'anticorps anti-granuleux circulant

Si analyse en cours, faxer les résultats au 01 42 17 76 18 dès que possible.

LE PATIENT

- Neutropénie congénitale sévère Neutropénie intermittente Syndrome de Shwachman-Diamond
 Neutropénie cyclique vraie sans blocage de maturation Syndrome de WHIM
 Autre, préciser :

• Le patient est-il ?

- Cas index Apparenté avec neutropénie Apparenté non symptomatique

Entourer le degré de parenté avec le cas index : Père / Mère Frère / Sœur Fils / Fille

• Origine géographique du patient (indiquer le pays de naissance des parents) :

■ Données au diagnostic :

- Age de la découverte : ans mois ou Date de diagnostic :
- Circonstances de découverte : NFS systématique Aptes, stomatite Infections ORL
Infections bactériennes sévères
Infections mycotiques
Autres, préciser :
- PNN : /mm³ Monocytes : /mm³ Hb : g/dl Plaquettes : /mm³
- Blocage de maturation de la lignée granuleuse : oui non nsp

■ Données au dernier bilan :

- PNN : /mm³ Monocytes : /mm³ Hb : g/dl Plaquettes : /mm³
- Complications hématologiques : oui , préciser
- Traitement par G-CSF : non oui , doses :

■ Atteintes associées :

- Insuffisance pancréatique exocrine Retard staturo-pondéral ≥ 2DS
Dysostose métaphysaire RCIU
Dystrophie thoracique Retard de développement psychomoteur
Autres atteintes, préciser :
.....

ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX : Joindre impérativement un arbre généalogique en indiquant le patient prélevé (☛) et les apparentés atteints (si possible avec les noms, prénoms et date de naissance)

Consanguinité : Non Oui, préciser :

Noter pour les apparentés ■ L'âge au diagnostic de la neutropénie

■ Les autres atteintes associés à la pathologie