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 du Xeroderma Pigmentosum
(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

			Age de début
Macules hypopigmentées	☐ Non	☐ Oui	……
Lentigos	☐ Non	☐ Oui	……
Poïkilodermie	☐ Non	☐ Oui	……..
Xérose cutanée	☐ Non	☐ Oui	……..
Atrophie cutanée	☐ Non	☐ Oui	……..
Télangiectasies	☐ Non	☐ Oui	……..……..

Signes ophtalmologiques

	☐ Non	☐ Oui
Photophobie	☐ Non	☐ Oui
Conjonctivite	☐ Non	☐ Oui
Kératite	☐ Non	☐ Oui
Ectropion	☐ Non	☐ Oui
Entropion	☐ Non	☐ Oui

Cancers cutanés

					Localisation	*Age de la 1ère lésion*
Carcinomes basocellulaires	☐ Non	☐ Oui	☐ unique	☐ multiple	……	……
Carcinomes spinocellulaires	☐ Non	☐ Oui	☐ unique	☐ multiple	……	……
Kératoses pré-épithéliomateuses	☐ Non	☐ Oui	☐ unique	☐ multiple	……..	……
Mélanome	☐ Non	☐ Oui	☐ unique	☐ multiple	……..	……

Autres Cancers ☐ Non ☐ Oui

☐ ORL ☐ Sein ☐ Colon ☐ Poumon ☐ SNC ☐ Pancréas
☐ Thyroïde ☐ Lymphome ☐ Autre……

Atteinte neurologique ☐ Non ☐ Oui

Retard mental	☐ Non	☐ Oui	Spasticité	☐ Non	☐ Oui
Microcéphalie	☐ Non	☐ Oui	Ataxie	☐ Non	☐ Oui
Surdité	☐ Non	☐ Oui	Choréoathétose	☐ Non	☐ Oui
Hyporéflexie	☐ Non	☐ Oui	Autres	…….….....	

Photoprotection

Ecrans solaires	☐ Non	☐ Oui
Lunettes	☐ Non	☐ Oui
Chapeau	☐ Non	☐ Oui
Parasol	☐ Non	☐ Oui
Combinaison	☐ Non	☐ Oui
Vêtements couvrants	☐ Non	☐ Oui
Filtres UV	☐ Non	☐ Oui
Dosimètre	☐ Non	☐ Oui

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