

Hôpital Erasme**Laboratoire de Génétique Moléculaire**

Route de Lennik, 808 – B – 1070 Bruxelles

Pr Marc Abramowicz (marc.abramowicz@erasme.ulb.ac.be) Dr Isabelle Vandernoot (Isabelle.Vandernoot@erasme.ulb.ac.be)**Formulaire de demande d'analyse des gènes associés aux fièvres héréditaires périodiques**

Ce formulaire complété est à joindre à tout prélèvement réalisé pour une recherche de mutation de gène(s) associé(s) aux fièvres héréditaires périodiques.

Les 4 gènes suivants sont analysés dans tous les cas de suspicion de fièvre héréditaire (panel 1, « core gene list ») :

MEFV (fièvre méditerranéenne familiale), **TNFRSF1A** (fièvre hibernienne familiale), **MVK** (Hyper IgD) et **NLRP3** (cryopyrinopathies).

Les 6 autres gènes du panel seront analysés sur demande (panel 2) : **NLRP2**, **NLRP12**, **IL1RN**, **IL36RN**, **PSTPIP1**, **NOD2**.

A envoyer au secrétariat du service de Génétique Moléculaire (Secretariat.LaboGen@erasme.ulb.ac.be, FAX: 02/555.42.12, TEL : 02/555.41.45)

Identification du patient :

Nom :

Prénom :

Date de naissance (jj/mm/aaaa) :

Référence de notre laboratoire (numéro de secteur) :

Médecin demandeur : Hôpital : Contact (mail/tel) :

Fièvre suspectée :

Raison de la demande : Le patient est atteint (confirmation de diagnostic) / Le patient n'est pas atteint (recherche de portage)

Autre(s) personne(s) atteinte(s) dans la famille: Oui / Non → si oui, lien de parenté:

Si mutation(s) déjà identifiée(s) dans la famille :

Identité du cas index (sujet atteint):

Mutation(s) identifiée(s) chez le cas index (sujet atteint):

Consentement éclairé signé par le patient : Oui / Non

Données cliniques :

Origine ethnique:

Consanguinité: Oui / Non

Age d'apparition des fièvres:

Périodicité des fièvres (nombre d'épisodes/an):

Durée des épisodes de fièvres:

Température:

Signes associés (cocher et entourer):

muco-cutané: rash, aphtes, acné, psoriasis, folliculite, pseudo érysipèle, cellulite, pharyngite, pyoderma gangrenosum, pustulose

musculo-squelettique: arthralgie, arthrite, ostéomyélite aseptique isolée ou multiple, périostite, myalgie, lipodystrophie

oculaire: conjonctivite, œdème périorbitaire, uvéite ou autre atteinte ophtalmique

gastro-intestinaux: douleurs abdominales, vomissements, diarrhées, appendicite, péritonite

organes lymphoïdes: adénopathies, ganglions cervicaux douloureux, spléno/hépatomégalie,

cardio-respiratoire: péricardite, pleurésie, douleur thoracique

neurologique: perte auditive sensorineurale, méningite,

généraux: fatigue, maux de tête, perte de poids, amyloïdose, vasculite

Facteurs déclenchant les crises fébriles: froid / émotion / vaccin / autre

Biologie: Prélevée pendant une crise ? Oui / Non

CRP:

VS:

IgD:

Acidurie mévalonique:

Auto-immunité:

Autre analyse génétique demandée:

Traitement:

Colchicine : Oui / Non → réponse : Oui / Non

Corticostéroïdes: Oui / Non → réponse : Oui / Non

Autre (biothérapie, ...etc.) : → Réponse : Oui / Non