

Diagnostic des fièvres récurrentes héréditaires

1/3

- Fièvre Méditerranéenne Familiale – FMF
- Syndrome périodique associé au récepteur 1 du TNF – TRAPS
- Syndromes CINCA, FCAS et Muckle-Wells
- Hyperimmunoglobulinémie D avec fièvre périodique - HIDS

Formulaire de renseignements cliniques - Remplir un formulaire par individu

Identité du sujet prélevé :

NOM :

Prénom :

Date de naissance :

Lieu de naissance :

Sexe :

Date du prélèvement :

Etude de la famille :

Arbre généalogique :

Identité du prescripteur :

Nom du médecin :

Service :

Hôpital :

N° de téléphone :

Signaler dans l'arbre généalogique :

- par un symbole plein (noir) : le(s) patient(s)

- par un symbole clair (blanc) : les individus sains

- par une flèche : l'individu prélevé

Consanguinité : oui non ND*

Origines géographiques

du père :

de la mère :

Origines ethniques

du père :

de la mère :

Antécédents familiaux :

(préciser sur l'arbre)

Fièvre récurrente héréditaire

oui

non

ND *

Maladie rénale (dialyse greffe)

oui

non

ND

Maladie de Crohn

oui

non

ND

Rectocolite hémorragique

oui

non

ND

Surdité de perception

oui

non

ND

Retard mental

oui

non

ND

Atteintes oculaires

oui

non

ND

Polyarthrite rhumatoïde

oui

non

ND

Maladie de Behçet

oui

non

ND

Spondylarthrite ankylosante

oui

non

ND

Purpura rhumatoïde

oui

non

ND

Autre(s) : précisez

oui

non

ND

(*ND = non déterminé)

Identité du malade :

NOM :
Prénom :
Date de naissance :

Clinique :

Age au début des crises :

Age du diagnostic :

Fréquence des crises avant traitement :

1 crise par semaine ou plus
1 crise par mois ou plus
moins de 1 crise par mois préciser :
.....

Le patient a-t-il déjà eu 3 crises ? oui non ND

Durée des crises (préciser en jour(s) ou en heure(s) si < 1 jour) :
.....

Caractéristiques des crises avant traitement :

nécessitant le repos au lit oui non ND *
maintien des activités quotidiennes oui non ND
intervalle libre entre les crises oui non ND
rémission spontanée oui non ND

Facteur(s) déclenchant(s) :

variations de températures (*exposition au froid extérieur, changement de saisons, pièce climatisée, prise d'aliments froids / chauds, ...*) oui non ND
préciser :
effort physique oui non ND
stress psychologique oui non ND
règles oui non ND
facteur(s) alimentaire(s) oui non ND
préciser :
prise médicamenteuse oui non ND
préciser :
stimulation antigénique oui non ND
préciser :
autre(s) :

Antécédent(s) personnel(s) :

maladie de Crohn oui non ND
rectocolite hémorragique oui non ND
maladie de Behcet oui non ND
spondylarthrite ankylosante oui non ND
purpura rhumatoïde oui non ND
appendicectomie (date :) oui non ND
préciser si appendice normale oui non ND
laparotomie (hors appendicite) oui non ND
préciser si non concluante oui non ND

Clinique des crises avant traitement :

fièvre : 38 39 ≥40 oui non ND
parfois isolée oui non ND

douleurs abdominales généralisées oui non ND
douleurs abdominales localisées oui non ND
diarrhée oui non ND
constipation oui non ND
vomissement oui non ND

arthralgies oui non ND

arthrites :
monoarticulaire oui non ND
polyarticulaire oui non ND

localisation :
durée :
fixe au cours d'une crise oui non ND
destructrice oui non ND

arthropathies déformantes oui non ND
dysmorphie faciale oui non ND
douleurs membres inf. à l'effort oui non ND
myalgies oui non ND

douleurs thoraciques oui non ND
pleurésie (date :) oui non ND
péricardite (date :) oui non ND

pseudoérysipèle oui non ND
urticaire oui non ND
érythème maculaire oui non ND
purpura oui non ND
aphtose buccale / génitale oui non ND
autre(s) signe(s) cutané(s) :

œdème papillaire oui non ND
œdème péri-orbitaire oui non ND
conjonctivite oui non ND
uvéïte oui non ND
cécité oui non ND

céphalées oui non ND
méningite aseptique chronique oui non ND
retard mental oui non ND
surdité de perception oui non ND

amylose rénale oui non ND
date de 1^{ère} protéinurie:

adénopathies oui non ND
splénomégalie oui non ND

orchite (date :) oui non ND

Autre(s) signe(s) clinique(s) et cause(s) éventuelle(s) :

(*ND = non déterminé)

Identité du malade :

NOM :
Prénom :
Date de naissance :

Biologie :

	en crise	en dehors des crises
VS à la 1 ^{ère} heure
VS à la 2 ^{ème} heure
CRP (mg.L ⁻¹)
protéinurie (mg/24 h)
IgA
IgD
mévalonate urinaire
activité de la mévalonate kinase

Traitement :

Médicaments de la crise :

<u>Efficacité :</u>	nulle	partielle	totale	non testée
Colchicine	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Anti-TNF <i>préciser :</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Anti-IL1 <i>préciser :</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Salicylés	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Paracétamol	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
AINS	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Dérivés morphiniques	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Corticoïdes	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Date de début du traitement :	Tolérance :	oui <input type="checkbox"/>	non <input type="checkbox"/>	ND <input type="checkbox"/>
Posologie :	diarrhée	oui <input type="checkbox"/>	non <input type="checkbox"/>	ND <input type="checkbox"/>
	myalgie	oui <input type="checkbox"/>	non <input type="checkbox"/>	ND <input type="checkbox"/>
Observance :	exanthème	oui <input type="checkbox"/>	non <input type="checkbox"/>	ND <input type="checkbox"/>
nombre d'oublis par semaine :	autre : préciser :			

Crise après un arrêt du traitement oui non ND

Score de gravité sous colchicine :

- I guérison clinique et biologique totale
- II guérison clinique mais persistance d'un syndrome inflammatoire
- IIIa guérison clinique partielle (crises moins fréquentes)
- IIIb guérison clinique partielle (même nombre de crises mais crises moins sévères ou plus courtes)
- IV aucune amélioration

MODALITES DE PRELEVEMENT ET D'EXPEDITION

Prélèvement : sur tubes E.D.T.A. (tubes à Numération Formule Sanguine) dans des conditions stériles.

- 2 tubes de 5 ml par patient.
- Etiqueter chacun des tubes, avec le nom, prénom et date de naissance.
- Les agiter après le prélèvement.
- Les conserver à température ambiante ou à +4° (réfrigérateur) jusqu'à l'envoi.

Expédition du prélèvement par courrier :

- Bien protéger les tubes les uns des autres (avec du coton par exemple).
- Conditionner l'ensemble dans une boîte rigide fermée hermétiquement.
- Adresser par courrier rapide (chronopost, colissimo...) à température ambiante.

Hôpital Armand-Trousseau, Service de Génétique et d'Embryologie médicales, UF de Génétique clinique et moléculaire, 26, Avenue du Docteur Arnold Netter, 75571 PARIS Cedex 12.

SVP - Réception des prélèvements avant le vendredi 12 heures -

Remplir impérativement la fiche clinique jointe, qui permettra d'orienter le diagnostic moléculaire.
FAIRE SIGNER LE CONSENTEMENT ECLAIRE.
TOUT DOSSIER INCOMPLET NE SERA PAS PRIS EN CHARGE.
MERCI DE VOTRE COMPREHENSION