

**Hôpital Erasme****Laboratoire de Génétique Moléculaire**

Route de Lennik, 808 – B – 1070 Bruxelles

Pr Marc Abramowicz ([marc.abramowicz@erasme.ulb.ac.be](mailto:marc.abramowicz@erasme.ulb.ac.be)) Dr Isabelle Vandernoot ([Isabelle.Vandernoot@erasme.ulb.ac.be](mailto: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](mailto: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