

Diagnostic - Enquête 2017

Centre de suivi : _____

Identité du patient

Nom usuel (3 premières lettres) |_____|

Prénom (2 premières lettres) |__|

Date de naissance : |____| |____| |_____|

FICHE A COMPLETER :

- pour les nouveaux patients
- en cas de changement de diagnostic

NB : les diagnostics éliminés sont à déclarer uniquement dans la fiche « Arrêt de suivi ».

Diagnostic

Dépistage néonatal

- Réalisé, positif
- Réalisé, négatif
- Non réalisé
- NSP

Lieu du diagnostic

- Votre centre
- Autre centre, préciser : _____

Date d'annonce du diagnostic : |____| |____| |_____|

Type de diagnostic :

- Mucoviscidose classique
- Forme atypique (CF-SPID / CRMS)
- Forme mono symptomatique/CFTR-RD F
- En attente, expliquer la raison : _____

Éléments ayant contribué au diagnostic

Famille/prénatal

- Antécédents familiaux (y compris les enfants et le conjoint)
- Diagnostic anténatal

Fonction respiratoire/ORL

- Symptômes respiratoires
- Dilatation des bronches
- Colonisation respiratoire (germe typique de la mucoviscidose)
- Polypes nasaux
- Sinusite chronique symptomatique

Fonction digestive et métabolique

- Déshydratation/troubles électrolytiques
- Syndrome œdémateux pédiatrique
- Retard de croissance/malnutrition
- Atteinte hépatique/ictère/hypertension portale
- Iléus méconial

Opéré : Oui Non NSP

- Syndrome d'obstruction intestinale distale
- Prolapsus rectal
- Diarrhée chronique/stéatorrhée/malabsorption
- Pancréatite

Autres symptômes

- Infertilité /Agénésie bilatérale des canaux déférents ou pathologies similaires
- Autres, préciser : _____

Tests ayant contribué au diagnostic

- Dépistage néonatal
- Test de la sueur
- Génétique
- Différence de potentiel nasal transépithélial (DDP)
- Courant de court-circuit sur biopsie rectale (ICM)

Commentaire : _____

Test de la sueur

Test de la sueur non réalisé

Date	Valeur	
_ _ _ _ _ _ _ _	_ _ _ <input type="checkbox"/> non connue	<input type="checkbox"/> chlore sudoral <input type="checkbox"/> électrolytes
_ _ _ _ _ _ _ _	_ _ _ <input type="checkbox"/> non connue	<input type="checkbox"/> chlore sudoral <input type="checkbox"/> électrolytes

Technique

- Conductimétrie/conductivité (*Sweat Chek Wescor®*, *Nanoduct®*)
- Titrimétrie (*Schales et Schales*)
- Coulométrie (*Sherwood-926S*, *Wesco-Chlorocheck*)
- Potentiométrie directe (*électrode sélective Exsudose®-Crystal*)
- Autre, préciser : _____
- Technique non connue

Génétique

Kit du dépistage utilisé Oui Non NSP

Screening complet du gène réalisé Oui Non NSP

Allèle 1

Mutation(s)	Date d'identification (mm/aaaa)
<input type="checkbox"/> En cours d'identification <input type="checkbox"/> Non identifiée	_ _ _ _ _
	_ _ _ _ _
	_ _ _ _ _
Poly T <input type="checkbox"/> 5T <input type="checkbox"/> 7T <input type="checkbox"/> 9T <input type="checkbox"/> NSP	_ _ _ _ _
Poly TG <input type="checkbox"/> 9 <input type="checkbox"/> 10 <input type="checkbox"/> 11 <input type="checkbox"/> 12	_ _ _ _ _
<input type="checkbox"/> 13 <input type="checkbox"/> Autre <input type="checkbox"/> NSP	

Allèle 2

Mutation(s)	Date d'identification (mm/aaaa)
<input type="checkbox"/> En cours d'identification <input type="checkbox"/> Non identifiée	_ _ _ _ _
	_ _ _ _ _
	_ _ _ _ _
Poly T <input type="checkbox"/> 5T <input type="checkbox"/> 7T <input type="checkbox"/> 9T <input type="checkbox"/> NSP	_ _ _ _ _
Poly TG <input type="checkbox"/> 9 <input type="checkbox"/> 10 <input type="checkbox"/> 11 <input type="checkbox"/> 12	_ _ _ _ _
<input type="checkbox"/> 13 <input type="checkbox"/> Autre <input type="checkbox"/> NSP	

Autre information génétique: _____

DDP - ICM

	DDP	ICM
Test réalisé	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> NSP	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> NSP
Si oui, préciser :		
Date (mm/aaaa) :	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
Résultat		
Mucoviscidose classique	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Mucoviscidose écartée	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Résultat incertain	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
NSP	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Données complémentaires

Patient né A terme (≥ 37 SA)
 Prématuré (< 37 SA)
 NSP

	Taille (cm)	Poids (kg)
A la naissance	_ _ _ _	_ _ _ _ _
Au diagnostic	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
Taille de la mère à l'âge adulte	_ _ _	cm
Taille du père à l'âge adulte	_ _ _	cm

Merci de compléter un BULLETIN DE SUIVI 2017