

SECTION 5 – EXAMENS RELIÉS AU DIAGNOSTIC DE SCID (suite)

- 5.3 Numération absolues de sous-populations lymphocytaires (pourcentage des lymphocytes totaux)
 Lymphocytes T CD3 : _____ (____%) Lymphocytes T CD4 : _____ (____%)
 Lymphocytes T CD8 : _____ (____%) Lymphocytes B CD19 : _____ (____%)
 Cellules NK CD16 : _____ (____%) Cellules NK CD56 : _____ (____%)
- 5.4 Radiographie thoracique :
 Présence d'une ombre thymique : Oui ___ Non ___ Inconnu ___

SECTION 6 – ENVOI EN CONSULTATION ET EXAMENS SPÉCIALISÉS

- 6.1 Consultation auprès d'un pédiatre immunologiste ou d'un autre spécialiste? Oui ___ Non ___ Inconnu ___
 Dans l'affirmative, nom du spécialiste : _____
 Nom de l'hôpital du spécialiste : _____

Si vous détenez l'information, remplissez les sections 6.2. à 6.6; autrement, passez à la section 7.

- 6.2 Prolifération lymphocytaire suivant une stimulation mitogénique
 Résultats : Prolifération bénigne ou inexistante ___ Prolifération normale ___
- 6.3 Études de purine et de pyrimidine — Taux d'ADA : normal ___ anormal ___
- 6.4 Profil d'inactivation du X dans les lymphocytes T de la mère :
 Profil unilatéral? Oui ___ Non ___ Inconnu ___
- 6.5 Épreuves moléculaires précises? Oui ___ Non ___ Inconnu ___
 Dans l'affirmative, spécimen envoyé au *National Institutes of Health*? Oui ___ Non ___ Inconnu ___
 Résultats : _____
- 6.6 Classification du DISC
- 6.6.1 Est-ce un DISC lié au X? Oui ___ Non ___ Inconnu ___
- 6.6.2 Est-ce un déficit de l'ADA? Oui ___ Non ___ Inconnu ___
- 6.6.3 Est-ce un déficit causé par une autre mutation génétique? Oui ___ Non ___ Inconnu ___
 Dans l'affirmative, laquelle : _____

SECTION 7 – TRAITEMENT

- 7.1 Données sur les greffes de moelle osseuse
- 7.1.1 Aiguillage pour une transplantation de cellules souches hématopoïétiques :
 Oui ___ Non ___ Inconnu ___
 Dans l'affirmative, où? _____
 Dans la négative, pourquoi? _____
- 7.1.2 Réception d'une transplantation de cellules souches hématopoïétiques :
 Oui ___ Non ___ Inconnu ___
 Dans l'affirmative : relié, compatible ___ relié, haplo-identique ___ compatible, non relié ___
 cellule souche ___
 Dans la négative, pourquoi? _____
- 7.2 Prophylaxie au sepra : Oui ___ Non ___ Inconnu ___
- 7.3 Administration régulière d'immunoglobulines intraveineux (IVIG) : Oui ___ Non ___ Inconnu ___
- 7.4 Administration régulière d'un traitement de remplacement (PEG-ADA) : Oui ___ Non ___ Inconnu ___
- 7.5 Aiguillé pour une génothérapie : Oui ___ Non ___ Inconnu ___
 Dans l'affirmative, où? _____
 Résultats : _____

SECTION 8 – ISSUE

- 8.1 L'enfant est encore hospitalisé : Oui ___ Non ___ Inconnu ___
- 8.2 L'enfant a obtenu son congé à domicile : Oui ___ Non ___ Inconnu ___
- 8.3 L'enfant est décédé : _____ Date du décès : ___ / ___ / _____
JJ MM AAAA
- Cause du décès : _____
- 8.4 Perdu de vue : _____

SECTION 9 – MÉDECIN DÉCLARANT

Prénom _____ Nom _____

Adresse _____

Ville _____ Province _____ Code postal _____

Téléphone _____ Télécopieur _____

Courriel _____ Date de complétion _____

Merci d'avoir rempli ce formulaire.

(DISC 2004-04)