

**ORGANISATION D'UN BILAN DE DYSKINESIE CILIAIRE PRIMITIVE
A L'HOPITAL TROUSSEAU**

MESURE DU DEBIT NASAL DU NO + EFR : tous les jours (Dr Nicole Beydon)

-RDV : demande sur une feuille de demande EFR standard, en précisant « EFR + mesure du NO nasal ». Secrétariat 36332.

-Pas d'âge minimum

-La mesure du NO nasal doit être faite avant ou au moins 3 semaines après une fibroscopie ORL ou bronchique. Si la mesure du NO nasal est faite moins de 3 semaines après, la fibroscopie bronchique doit être faite en passant par la bouche, sans rien injecter dans le nez, et sans faire de LBA.

PRELEVEMENTS NASAL ET BRONCHIQUE

Après 10 jours d'antibiothérapie type Augmentin

Prélèvement nasal : le matin à jeun : mardi (Dr Marine Parodi) ou jeudi (Dr Nicolas Leboulanger)

-Prise de RDV : Nathalie, secrétaire ORL au 36109

-Age minimum : brossage et biopsies à partir de 4-5 ans

-Les prélèvements doivent arriver au laboratoire de génétique et embryologie médicales avant 14h

Prélèvement bronchique : le matin à jeun : lundi (Dr Corinne Troadec) et mercredi (Dr Nadia Nathan)

-Prise de RDV : Cellule de programmation au 36848 ou 35108

-Les prélèvements doivent arriver au laboratoire de génétique et embryologie médicales avant 14h

-Age minimum : brossage dès la naissance. Biopsie à partir de 10-12 ans avec les pinces jetables, et *dès la naissance si forte suspicion avec une pince non jetable (moins efficace et plus chère)*

PRELEVEMENT POUR ETUDE GENETIQUE : lundi, mardi, mercredi, et occasionnellement jeudi après accord du labo (Dr Estelle Escudier)

Prise de RDV : Dr Escudier 35244, Secrétariat : 35295/35239, Fax : 35219

-Les prélèvements doivent arriver au laboratoire de génétique et embryologie médicales avant 14h

-Il y a 2 prélèvements à faire (non à jeun), qui doivent être apportés directement au service de génétique et embryologie médicales de Trousseau **sans passer par le centre de tri**:

1) Conservation de l'ADN : tubes 5ml EDTA (adulte=2 tubes, enfant= 1 tube). Conservation à 4°C. Feuille de demande spécifique + consentement génétique signé

2) Mise en lignée lymphoblastoïde pour immortalisation d'ADN : tube 10ml ACD ou hépariné.

Conservation à température ambiante. Pas de demande ou de consentement à joindre. Le laboratoire de génétique et embryologie médicales se chargera de remplir la demande et d'organiser l'acheminement du prélèvement à la banque d'ADN de Cochin.

Bilan de DCP groupé sur 48h :

- Mardi matin : NO + EFR puis prélèvement nasal + prélèvement génétique

- Mercredi matin : fibroscopie bronchique pour prélèvement bronchique

Ou

- Mercredi matin : prélèvement génétique et fibroscopie bronchique **PAR LA BOUCHE** pour prélèvement bronchique

- Jeudi matin : NO + EFR puis prélèvement nasal