

Fiche clinique Syndromes de Joubert et CORS

Date de la consultation servant
de référence pour cette fiche :

Médecin référent :
Hôpital :

Nom du patient :

Date de naissance :

Age au diagnostic du syndrome :

Premières inquiétudes cliniques :

Age à la première inquiétude (préciser si anténatal) :

ATCD familiaux

Origine des parents :

Consanguinité : oui non

Cas familial oui non

Arbre généalogique (*dessiner*) :

Grossesse

Anomalie échographique anténatale oui non

Terme :

Préciser :

Période néonatale

Terme (en semaine d'aménorrhée) :

PN (en g) :

TN (en cm) :

PCN (en cm) :

Hypotonie néonatale oui non

Nystagmus oui non

Cécité oui non

malvoyance

Autre anomalie ophtalmologique :

Préciser :

Troubles respiratoires oui non

préciser :

Difficultés alimentaires oui non

Développement psychomoteur

Tenue de la tête acquise à l'âge de Mois ou non acquise

Station assise acquise à l'âge de Mois ou non acquise

Marche acquise à l'âge de Mois ou non acquise

Langage actuel (*cocher une case*)

Absence

Dissyllabes

Mots isolés

Fiche clinique Syndromes de Joubert et CORS

Mots phrases
Phrases
Lecture acquise oui non

Scolarité actuelle :

QI :

Degré de déficience mentale (*cocher une case*)

Intelligence normale
Difficultés d'apprentissage
Retard mental léger
Retard mental modéré
Retard mental sévère

Examen neurologique actuel

Hypotonie oui non âge de constatation :
Ataxie oui non âge de constatation :
Syndrome cérébelleux cinétique oui non
Epilepsie oui non
Anomalie du comportement oui non
Si oui, préciser :

Evolutivité :

Progrès
Régression à partir de (âge) :
Fluctuation en journée oui non

Autre :

Croissance (lors de la dernière consultation)

Age actuel : ANS MOIS

Taille (en DS) :

Poids (en DS) :

Périmètre crânien (en DS) :

Œil

Oculomotricité

Normale
Nystagmus
Apraxie oculomotrice
Poursuite saccadique
Autre anomalie préciser :

Acuité visuelle normale diminuée

Préciser (*malvoyance, cécité, myopie, hypermétropie...*) :

Dystrophie rétinienne précoce oui non (*1^e année*)

Rétinopathie évolutive oui non

Fond d'œil normal anormal préciser :

Colobome oui non si oui, unilatéral bilatéral

Microphtalmie oui non

Autre anomalie ophtalmologique :

ERG : normal altéré éteint

Age de réalisation de l'ERG : ANS MOIS

Rein

Néphronophtise confirmée oui non
 Syndrome polyuro polydipsique oui non
 Trouble de la concentration urinaire oui non
 (Osmolarité plasm à jeun/osmolarité urinaire première miction anormales)
 Protéinurie oui non
 Insuffisance rénale oui non
 Dialyse oui non
 Echographie :
 Gros reins oui non
 Kystes oui non
 Malformations voies urinaires oui non préciser

Foie

Echographie normal anormal préciser :
 Bilan hépatique normal anormal préciser (âge début, résultats)

Région orofaciale

Hamartomes linguaux oui non
 Freins gingivaux aberrants oui non
 Dysmorphie oui non préciser :
 Fente absence labiale labiopalatine palatine

Audition (cocher une case)

Normale
 Déficit auditif préciser :
 Non testée

Autres malformations ou maladies

Polydactylie oui non préciser
 Autre anomalie squelettique oui non préciser
 Cœur oui non non vérifié préciser
 Infections respiratoires à répétition oui non préciser :

Autre (préciser) :

Imagerie cérébrale

oui non *(joindre les images IRM par mail ou courrier)*

Si oui, date :

Anomalie :

Dent molaire oui non doute
 Hypo/Dysplasie du vermis oui non
 Ventriculomégalie oui non
 Anomalie de giration oui non
 Encéphalocèle oui non
 Aspect pseudo kystique de la fosse postérieure oui non
 Autre :