



Fiche de renseignements pour panel DI 275

Médecin senior demandeur:

Nom :

Prénom :

SERVICE :

Tel :

E mail :

Cachet du médecin

PROPOSANT

NOM :

Prénom :

Date de naissance :

Sexe : masculin féminin

Etiquette du patient

Pièces indispensables à fournir pour toute inclusion

- Fiche clinique ci-joint
- Photocopie du Compte-rendu de consultation (avec photos si disponibles)
- Copie de l'arbre généalogique (préciser l'âge et le niveau scolaire de la fraterie)
- Consentements pour une étude en séquençage haut débit

Prélèvements :

Les prélèvements des parents et de l'enfant (minimum 3 ml de sang sur EDTA ou 1 µg d'ADN extrait) et les différents documents sont à envoyer au :

Dr Frédéric BILAN-Laboratoire de Génétique Biologique – UF7580
Réception centralisé des prélèvement
CHU de Poitiers CS 90577
2 Rue de la milétrie - 86021 POITIERS cedex
☎ : 05 49 45 49 71 - Fax : 05 49 45 49 72

Orientation diagnostique

Gène(s) :

Arguments :



RENSEIGNEMENTS FAMILIAUX

HISTOIRE FAMILIALE

Cas sporadique cas familial (préciser nombre de sujets atteints, y compris le cas index :.....)

Anétécédents familiaux (les préciser sur l'arbre généalogique) :

Autisme DI Schizophrénie Anorexie TED Troubles anxieux
 Hyperkinesie/ADHD Troubles des apprentissages

Consanguinité : Oui Non Non déterminé (si oui, le préciser sur l'arbre généalogique)

Mode de transmission suspecté :

Arbre généalogique :

INFORMATIONS SUR LA MERE

NOM : Nom de jeune file :Prénom : Date de naissance :

Origine géographique :

Niveau scolaire (type de classe et d'école) : Activité professionnelle :

Antécédents neurologiques :

INFORMATION SUR LE PERE

NOM :Prénom : Date de naissance : Origine géographique :

.....

Niveau scolaire (type de classe et d'école) : Activité professionnelle :

Antécédents neurologiques :



INFORMATION SUR LA FRATRIE si symptomatique (remplir une nouvelle fiche clinique par enfant atteint)

- NOM :Prénom : Date de naissance : symptomatologie :

- NOM :Prénom : Date de naissance : symptomatologie :

- NOM :Prénom : Date de naissance : symptomatologie :

ANTECEDENTS PERSONNELS et EXAMEN CLINIQUE

GROSSESSE :

- Déroulement normal
- AMP :
- Anomalies échographiques anténatales :
- RCIU
- Intoxication/infection maternelle:

Accouchement : A terme : Prématuré : Apgar : PN : TN : PCN :

DEVELOPPEMENT STATURO-PONDERAL :

Evolution du Poids: perc Taille : DS PC : DS
 Cassure staturo-pondérale : oui / Âge : non
 Obésité : oui (Androïde / Gynoïde) non
 Ménarches : ans

DEVELOPPEMENT PSYCHOMOTEUR ET COGNITIF

Age d'acquisition : position assise : marche : premiers mots :

Langage: normal Absence langage < 50 mots régression du langage : à partir de

Evaluation psychométrique : oui date : non
 QI : Autre échelle cognitive (ou AD estimé) :

Déficiência intellectuelle : légère modérée sévère ou profonde
 Régression : oui non
 Scolarisation : Normale ULIS-Ecole IME Autre (préciser) :

Autonomie (adulte) : complète partielle très réduite
 Activité professionnelle :

ANTECEDENTS SENSORIELS :

Surdité : oui non (Transmission / Perception)
 Troubles ophtalmologiques : Oui Non
 Myopie Strabisme Troubles refractions (Astigmatie, hypermétropie) FO



PRINCIPAUX ANTECEDENTS MEDICAUX (ORL, atteinte d'organes, etc) :

.....
.....
.....
.....
.....

COMORBIDITES NEUROLOGIQUES :

- Migraines Mouvements anormaux paroxystiques



EXAMEN GENERAL

Date de l'examen : Age : Poids:kg Taille : cmDS PC :cmDS
Dysmorphie : Oui Non Décrire brièvement :

.....

Anomalies somatiques : Oui Non Décrire brièvement :

.....
.....

EXAMEN NEUROLOGIQUE

Epilepsie : oui non

Age de début : Nouveau-Né Nourrisson 3-6 ans 7-10 ans 11-17ans Adulte (18- XX ans) :

Type de crises :

Facteurs Favorisants : Sommeil Stimulation Lumineuse Fièvre Autres : _____

EEG: Suppression-Burst Hypsarythmie Anomalies du rythme de fond
 PO généralisées PO focales PO « liées à l'âge » activées au sommeil

Hypotonie : oui non si oui préciser :

Syndrome pyramidal : oui non si oui préciser :

Syndrome extra-pyramidal : oui non si oui préciser :

Syndrome cérébelleux / Ataxie : oui non si oui préciser :

Neuropathie : oui non si oui préciser :

Myopathie : oui non si oui préciser :

Mouvements anormaux : oui non si oui préciser :

Troubles oculomoteurs oui non si oui préciser :

Autres anomalies neurologiques :

EXAMEN PSYCHIATRIQUE

Troubles de type autistique: oui non Si oui , préciser le degré des symptômes autistiques :

Atteinte communication : légère modérée sévère

Atteinte Comportement légère modérée sévère

Troubles du sommeil oui non si oui préciser :

Troubles alimentaires oui non si oui préciser :

Hyperkinésie/ADHD oui non si oui préciser :

Troubles anxieux oui non si oui préciser :

Autres :



DIVERS

.....
.....
.....

EXAMENS PRECEDEMMENT REALISES

ANALYSES GENETIQUES REALISEES

X fragile : Normal Non fait

Caryotype: Normal Non fait résultat :

CGH : Normale Non fait résultat :

Type de puce :

MLPA, FISH :

Séquençage direct de : Autres gènes :

Résultats :

ANALYSES BIOCHIMIQUES ET METABOLIQUES : plutot que « autre » je mettrai bien « anomalie détectée, type »

- CPK Normal Non fait Autre :
- Bilan thyroïdien (T3, T4, TSH) Normal Non fait Autre :
- CAA sang / urines : Normal Non fait Autre :
- NH4+ Normal Non fait Autre :
- CAO urines : Normal Non fait Autre :
- Lactate/pyruvate : Normal Non fait Autre :
- PL (précisez ? neurotransmetteurs ? autres ?): Normal Non fait Autre :
- Autres bilans : CDG Créatine Métabolisme du cholestérol
 AICAR SAICAR
- Autres :

IMAGERIE CEREBRALE : IRM TDM Absence d'imagerie

Résultats :

.....

.....