

DEMANDE D'ETUDE GENETIQUE

Syndromes parkinsoniens, mouvements anormaux et ataxies d'origine génétiques (PMDA)

Sujet prélevé (étiquette)	Médecin prescripteur	Prélèvement
Nom :	Nom, prénom :	Date, heure :
Nom de naissance :	Service :	Nom du préleveur :
Prénom :	Hôpital :	Prénom du préleveur :
Date de naissance :	Adresse :	Qualité du préleveur :
Sexe : <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F	Email :	<input type="checkbox"/> Sang sur tube EDTA (1 tube 4,5ml)
	Signature :	<input type="checkbox"/> Autre (préciser).....
		<input type="checkbox"/> URGENT (préciser) :.....

Examen demandé		Statut du patient
<input type="checkbox"/> Panel PMDA	<p>Critères d'inclusion : Minimum 1 critère requis !</p> <ul style="list-style-type: none"> Age de début des symptômes <40 ans : <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non Age de début : Histoire familiale de la maladie : <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non 	<input type="checkbox"/> Cas index <input type="checkbox"/> Apparenté (lien avec le cas index):
<input type="checkbox"/> Examen ciblé	<p>Gène ciblé :</p> <p>Variant :</p> <p>Patient : <input type="checkbox"/> Atteint <input type="checkbox"/> Non atteint</p>	<input type="checkbox"/> Diagnostic présymptomatique <input type="checkbox"/> Etude de ségrégation familiale <input type="checkbox"/> Autre :

Informations
<ul style="list-style-type: none"> Le prélèvement doit systématiquement être accompagné d'un consentement pour l'analyse des caractéristiques génétiques signé par le patient ou son représentant légal. Dans la mesure du possible (particulièrement pour les cas pédiatrique), merci de nous adresser les prélèvements (ou ADN) de chacun des parents voire de la fratrie atteinte, accompagnés des consentements correspondants. Ces prélèvements seront nécessaires à l'étude de la ségrégation des variant rares dans la famille et permettront de déterminer leur caractère transmis ou <i>de novo</i>.

Informations Complémentaires
<p>Consanguinité : <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Non déterminée</p> <p>Origine géographique:</p> <p>Echantillon(s) d'ADN des parents sains et/ou d'apparentés atteints joint(s): <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non</p>

Arbre généalogique
Flécher l'individu prélevé

Symptomatologie (Joindre si possible un compte rendu clinique)

		Cocher la/les case(s) correspondante(s)		Précisions
		Symptômes inauguraux	Symptômes actuels	
Syndrome Parkinsonien	typique			
	atypique			
Dystonie				
Chorée				
Myoclonies				
Syndrome pyramidal				
Déficience intellectuelle				
Troubles psychiatrique / du comportement				
Syndrome cérébelleux				
Troubles oculomoteurs				
Neuropathie				
Déterioration cognitive				
Epilepsie				
Autre				

Choisir une indication clinique principale :

Syndrome parkinsonien Dystonie Ataxie Paraplégie spastique Chorée

Imagerie cérébrale (Joindre les comptes rendus à la demande)

Type		Résultats	Précisions
		IRM	
	DAT Scan		
	Autre		

Anomalies biochimiques et métaboliques

	Cocher la/les case(s) correspondante(s)		Précisions
	Normal	Anormal	
Bilan cuprique			
Neurotransmetteurs			
Lactates			
Alpha-fœtoprotéine			
Vitamine E			
Autre(s)			

Autres analyses génétiques en cours

	Négatif	Positif	En cours	Non Réalisé	Précisions
	Maladie de Huntington (À exclure si diagnostic de chorée)				
Maladie de Wilson					
SCA 1, 2, 3, 6, 7, 17					
Parkine (<i>PRKN</i>)					
<i>LRRK2</i>					
<i>DYT1</i>					
Autre					

Présence d'une dopasensibilité : Oui Non Non testée

Pathologie(s) suspectée(s) :

.....

.....