Médecin senior demandeur:

Nom : **Prénom :**

SERVICE : **Tel :**

E mail :

Cachet du médecin

CAHIER CLINIQUE – NE COCHER QU'UNE SEULE CASE

❑ **DEMANDE D'EXOME ;** *date de la RCP d'inclusion* **:**

❑ **ANOMALIE DU DEVELOPPEMENT CORTICAL (PANEL COMMUN)**
❑ **EPILEPSIE SANS DEFICIENCE INTELLECTUELLE (PANEL COMMUN)**
❑ **EPILEPSIE AVEC DEFICIENCE INTELLECTUELLE (PANEL DI)**
❑ **DEFICIENCE INTELLECTUELLE AVEC OU SANS AUTISME (PANEL DI)**

Analyse en ❑ **TRIO (***recommandé***)** ❑ **SOLO**
❑ **AUTRE :**

PROPOSANT

NOM : …….

Prénom : ……

Date de naissance : …….

Sexe : ☐ masculin ☐ féminin

Etiquette du patient

Pièces indispensables à fournir pour toute inclusion

- Cahier clinique ci joint
- Photocopie du Compte-rendu de consultation (avec photos si disponibles)
- Consentements

Les prélèvements des parents et de l'enfants (minimum 3 ml de sang sur EDTA ou prélèvement salivaire ou 10 µg d'ADN extrait) et les différents documents sont à envoyer au :

Laboratoires de Diagnostic Génétique, Unité de Génétique Moléculaire (UF1421)
CHRU – Nouvel Hôpital Civil
1 Place de l'Hôpital - 67091 STRASBOURG cedex
☎ : 03 69 55 07 77 / 78 / 79- Fax : 03 69 55 18 94

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*) :

☐ DI ☐ Autisme ☐ Troubles des apprentissages ☐ Hyperkinesie/ADHD

☐ Anorexie ☐ TED ☐ Troubles anxieux ☐ Schizophrénie ☐ Dépression sévère

☐ Epilepsie ☐ Mouvements anormaux

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 naissance : …….. 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 un nouveau cahier clinique par enfant atteint)

- NOM : ……..Prénom : …….. Date de naissance : …… symptomatologie :……..
- NOM : ……..Prénom : …….. Date de naissance : …… symptomatologie :……..
- NOM : ……..Prénom : …….. Date de naissance : …… symptomatologie :……..

EXAMENS PRECEDEMMENT REALISES

ANALYSES GENETIQUES REALISEES

- ☐ CGH
- ☐ Analyse de gène(s) *(si oui, précisez lesquels) :*
- ☐ Analyse de panel(s) de gène(s) *(si oui, précisez lesquels) :*

☐ **Examen foetopathologie** (Joindre le CR)

IMAGERIE: ☐ Absence d'imagerie ☐ IRM ☐ TDM ☐ ETF ☐ échographie cardiaque ☐ échographie abdominale ☐ Radiographies de squelette

Résultats : …….

…….

Autre :

ANTECEDENTS et EXAMEN CLINIQUE

GROSSESSE :

☐ gémellaire ☐ AMP : ……

☐ déroulement normal ☐ anomalies échographiques anténatales :……

☐ RCIU

☐ Intoxication/infection maternelle: ……..

Accouchement : ☐ Terme : ……SA Apgar :…….. PN : …… TN : …… PCN :……..

EXAMEN GENERAL Date de l'examen : …… Age : ……..

Poids: ……..kg ……DS Taille : ……cm ……DS PC : ……cm ……DS

Autre :

à remplir uniquement si DYSMORPHIE FACIALE et/ou MALFORMATIONS
si oui décrire succintement

☐ Dysmorphie faciale (joindre des photos) :

☐ Anomalie dermatologique (peau, cheveux, ongles) et des dents :

☐ Anomalie sensorielles (surdité, atteinte oculaire) :

☐ Malformation du squelette et des extrémités :

☐ Malformation cardiaque ou cardiomyopathie :

☐ Malformation rénale:

☐ Malformation des organes génitaux ou hypogonadisme :

☐ Malformation digestive:

☐ Malformation cérébrale , anomalie de la structure cérébrale:

A Compléter Si anomalie du développement cortical :

Malformation	**Localisation et étendue**
☐ Hétérotopie nodulaire péri-ventriculaire isolée (HNP) ☐ Hétérotopie laminaires (double cortex) ☐ Pachygyrie ☐ Pachygyrie,/ Lissencéphalie ☐ Polymicrogyrie ☐ Gyration simplifiée ☐ Lissencéphalie type 2 ☐ Hypoplasie ponto-cérébelleuse ☐ Dysplasie corticale focale ☐ Autre	☐ Symétrique ☐ Asymétrique ☐ Antérieur > postérieur ☐ Antérieur < postérieur ☐ Périsylvienne ☐ Autre **Anomalies associées** : ☐ Substance blanche ☐ Corps Calleux ☐ Cervelet ☐ Tronc cérébral ☐ Atrophie ☐ Calcifications

Autre :

DEVELOPPEMENT PSYCHOMOTEUR ET COGNITIF

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

Déficience intellectuelle : ☐ Non ☐ légère ☐ modérée ☐ sévère ou profonde

Langage: ☐ normal ☐ Retard de langage ☐ Absence langage ☐ < 50 mots
☐ régression du langage : *à partir de* ……

Evaluation psychométrique : QI : …… Autre échelle cognitive (ou AD estimé) : ……..
Régression : ☐ oui ☐ non
Scolarisation : ☐ normale ☐ normale avec AVS ☐ ULIS ☐ IME ☐ Autre (préciser) :
……..

Si adulte :
Autonomie : ☐ complète ☐ partielle ☐ très réduite Activité professionnelle : ……

EXAMEN NEUROLOGIQUE

Epilepsie ☐ oui ☐ non si oui, remplir la section correspondance p.6
Hypotonie ☐ oui ☐ non si oui préciser : ……..
Atteinte cérébelleuse / 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 : ……
Mouvements anormaux paroxystiques ☐ oui ☐ non si oui préciser : ……
Autres anomalies à l'examen clinique ☐ oui ☐ non si oui préciser : ……

Troubles de type autistique: ☐ oui ☐ non
Atteinte communication : ☐ légère ☐ modérée ☐ sévère
Atteinte ISR ☐ légère ☐ modérée ☐ sévère
Atteinte Comportement ☐ légère ☐ modérée ☐ sévère

Troubles du sommeil ☐ oui ☐ non si oui préciser : ……
Troubles alimentaires ☐ oui ☐ non si oui préciser : ……
Troubles du comportement ☐ oui ☐ non si oui préciser : ……

Autre :

à remplir uniquement si EPILEPSIE

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

Phénoménologie des crises

si plusieurs types au cours de l'évolution, noter les ages et préciser la fréquence si possible (/an, /mois, /jour)

☐ Crise Fébrile simple ☐ Crise Fébrile complexe

☐ Etat de Mal ☐ Crises Sérielles (Orage-Cluster)

☐ Absences typiques ☐ Absences atypiques

☐ Myoclonies ☐ Crises Toniques

☐ Crises Atoniques ☐ Crises Tonico-Cloniques

☐ Spasmes ☐ Crises Motrices Bilatérales

☐ Crises Focales (Description Succincte) :_____ _____

Auras ☐ Végétatifs ☐ Déjà Vu ☐ Visuel ☐ Auditif ☐Olfactif

Autres :_____Altération de la Conscience ☐ Oui ☐ Non

Facteurs Favorisants : ☐ Sommeil ☐ Stimulation Lumineuse ☐ Fièvre ☐ Autres :_____

Syndrome Epileptique suspecté (*si plusieurs dans l'évolution, numéroter* **)**:

☐ Sporadique ☐ Familial

☐ Crises Bénignes Néonatales ☐ Crises Bénignes Infantiles

☐ Encéphalopathie Epileptique à début néonatal

☐ Epilepsie (E) focale à début infantile ☐ E à crises migrantes du nourrisson

☐ E génétique avec Crises Fébriles ☐ Dravet ☐ Dravet Atypique

☐ Spasmes infantiles ☐ E à crises myoclono-atoniques (Doose) ☐ Lennox-Gastaut

☐ E Myoclonique Progressive ☐ E Myoclonique non progressive

☐ E Absences de l'enfant ☐ E Absences Adolescent ☐ E Absences Photosensibles -Jeavons

☐ E Myoclonique Juvénile ☐ E avec Crises Tonico-Cloniques Prédominantes

☐ E Généralisée autre :_____

☐ E Focale à Pointes Centro-temporales ☐ Typique ☐ Atypique

☐ Encéphalopathie Epileptique avec Pointe-Ondes Continues au cours du Sommeil ☐ Landau-Kleffner

☐ E Focale avec crises hypermotrices Nocturnes

☐ E Focale avec Hallucinations Auditives ☐ E Focale avec Déjà Vu

☐ E Focale autres :_____

☐ Autre :_____

EEG:

☐ Suppression-Burst ☐ Hypsarythmie

☐ PO généralisées ☐ PO focales ☐ PO activées au sommeil

☐ anomalies du rythme de fond :_____