

Code du centre d'inclusion N° d'inclusion

Nom Prénom

Nom

Prénom

DDN Lieu (commune) Département

Sexe Masculin Féminin Pays

Nom de JF **Relié à NF1** Non Oui

Date décès **Cause**

Pathologie

Info. Patho. suppl.

Forme : Familiale Sporadique

Cas index Non Oui

Code du centre d'inclusion N° d'inclusion

Base de données NF1 [Retour](#)

Date du recueil d'informations

Taille (cm)

Poids (kg)

Périmètre crânien (cm)

Autre(s) pathologie(s) associée(s) à la NF1 Non Oui (Si oui, préciser)

Information(s) supplémentaire(s)

CRITERES DIAGNOSTICS

Au moins 6 TCLs (>5 mm avant la puberté et > 15 mm apres la puberté) Non Oui

Deux neurofibromes ou plus de n'importe quel type ou un neurofibrome plexiforme Non Oui

Lentignes axillaires ou inguinales Non Oui

Un gliome des voies optiques Non Oui

Deux nodules de Lisch ou plus (hamartmes iriens) Non Oui

Une lésion osseuse caractéristique comme une dysplasie sphénoïde, un amincissement de la corticale des os long avec ou sans pseudarthrose Non Oui

Un parent du 1er degré atteint de NF1 suivant les critères précédents Non Oui

Statut (critères)

Code du centre d'inclusion

N° d'inclusion

Nom

Prénom

Généalogie

[Retour](#)

Un parent du 1er degré atteint de NF1 Non Oui

Arbre fait Non Oui

N° ou code du fichier arbre généalogique

Forme : Familiale Sporadique

Père

Statut NF

Né(e) le

DCD

Mère

En age de procréer

Non Oui

Nb enfants

Nb enfant(s) malade(s)

Nb total de sujet(s) atteint dans la famille

Date du recueil des données généalogiques

Infos fratrie

Code du centre d'inclusion

N° d'inclusion

Nom

Prénom

Date recueil dermatologique

Taches Café au Lait

Au moins 6 TCLs Non Oui

Nombre exacte

0.5 cm > < 1,5 cm

> 1,5 cm

Lentiginos

Lentiginos axillaires
ou inguinales Non Oui

Lentiginos axillaires
(signe de Crowe)

Autres lentiginos

Neurofibrome(s)

2 NF ou plus
ou un NF plexiforme

Non Oui

| | Nombre | Distribution | Biopsie |
|---|--------|--------------|---------|
| Cutané(s) | | | |
| Sous cutané(s) | | | |
| Autres grands neurofibromes cutanés et sous-cutanés <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> Oui | | | |

**Neurofibrome(s)
plexiforme(s)**

| | Présence | Localisation | Si orbito-palpébral, préciser : | Biopsie |
|-----------|----------|--------------|---------------------------------|---------|
| Principal | | | | |
| Deuxième | | | | |
| Troisième | | | | |

Xanthogranulome

Age du
diagnostic

Nombre

Tache(s) violine(s)

Commentaire(s)

Code du centre d'inclusion

N° d'inclusion

Nom

Prénom

[Ophtalmologie](#) [Retour](#)

Ophtalmologie

Date recueil ophtalmologique

Deux nodules de Lisch ou plus Non Oui

Nodules de Lisch

Nombre Oeil droit Oeil gauche

Information(s) ophtalmo.

Gliome des Voies Optiques

Date recueil GVO

Un gliome des voies optiques Non Oui

Gliomes des voies optiques
 Absent cliniquement
 Absent à l'imagerie
 Présent symptomatique
 Présent asymptomatique
 Non documenté

Age de découverte

Commentaire(s) tumeurs

Date recueil neurologique

Commentaire(s) neurologique(s)

| | | | |
|--|---|--------------|---|
| Age de découverte | | Type | |
| Epilepsie | <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> Oui | | |
| Céphalée | <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> Oui | | |
| Hydrocéphalie | <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> Oui | | <input type="checkbox"/> Cliniquement absente <input type="checkbox"/> Sténose de l'aqueduc de Sylvius <input type="checkbox"/> Autre non communicante <input type="checkbox"/> Communicante <input type="checkbox"/> Autre, préciser <input type="checkbox"/> Non documenté |
| Atteinte vasculaire cérébrale | <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> Oui | | |
| Compression médullaire par NF intradural | <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> Oui | Age | |
| Autre problème neurologique | <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> Oui | Age | |
| | | Localisation | |

Résultat

QI total
 QI verbal
 QI performance

Développement / Acquisition / Apprentissage / Scolarité

 Précoce Retard Normal Inconnue

 Ecole(s) spécialisée(s) Non Oui

Enfants - Niveau scolaire en cours

 Adultes ou études terminées
 (Niveau scolaire maximal)

Date recueil développement

Difficulté(s) apprentissage Type des difficultés d'apprentissage

Troubles non verbaux

-
- Déficit visuospatial
-
-
- Difficultés abstraction et de raisonnement
-
-
- Déficit attention sans hyperkinésie (TDA)
-
-
- Déficit attention avec hyperkinésie (THADA)
-
-
- Déficit mnésique

Troubles verbaux

-
- Trouble de parole
-
-
- Trouble du langage oral
-
-
- Trouble du langage écrit
-
-
- Dysgraphie

 Troubles pratiques et de planification psychomotrice Non Oui

 Si troubles combinés,
 indiquer le déficit prédominant

Cardiologie

HTA Non Oui Age Autre(s) pb(s) cardiaque(s) Non OuiSténose de l'artère rénale Non Oui Age Autre(s) pb(s) vasculaire(s) Non Oui

Commentaire(s)

Endocrinologie

Age du début de puberté chez les garçons

Age de la menstruation chez les filles

Commentaire(s)

En age de procréer

 Non Oui

Nb enfants

Nb enfant(s) malade(s)

Age exacte

Dysmorphologie

Anomalie(s) dysmorphique(s) Non Oui

Phénotype Noonan

Commentaire(s) dysmorpho.

Complication(s) osseuse(s) [Retour](#)

Une lésion osseuse caractéristique

comme une dysplasie sphénoïde, un amincissement de la corticale des os long avec ou sans pseudarthrose

Non Oui

Dystrophie de l'os sphénoïde

Pseudarthrose

Membre supérieur

Membre inférieur

Tibia arqué congénital

Dysplasie de vertèbre(s)

Autre(s) problème(s) osseux

Scoliose et/ou

Cyphose

- Non - Cliniquement absent
 Non - Radiologiquement absent
 Oui - Présent
 Inconnue

Angle
(Degrés)

Scoliose

Cyphose

Age découverte

Localisation de la
courbure maximale

Information(s) complémentaires

Examen(s) Radiologique(s) I [Retour](#)

| | | | | | | | | |
|-------------------------|----------------------------|--------------------------------|--------------------------------|-------------------------------|----------------------|------------------------------|-------------------------------|-------------------------------|
| IRM cérébral | <input type="radio"/> Fait | <input type="radio"/> Non fait | <input type="radio"/> Inconnue | Date du dernier examen | <input type="text"/> | Résultat | <input type="radio"/> Normal | <input type="radio"/> Anormal |
| Scanner cérébral | <input type="radio"/> Fait | <input type="radio"/> Non fait | <input type="radio"/> Inconnue | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="radio"/> Normal | <input type="radio"/> Anormal | |

Résultat - Cerveau

Présence d'OBNI Non Oui

Age de découverte

Nombre d'OBNI

Prise de contraste Non Oui

Caractéristiques de la ou des lésions :

Effet de masse Non Oui

Prise de contraste Non Oui

Supratentorielle(s) Non Oui

Infratentorielle(s) Non Oui

Vasculaire(s) Non Oui

Résultat - Nerf(s) optique(s)

Atteinte Unilatérale Bilatérale

Caractéristiques de la ou des lésions :

Prechiasmatique
(nerf optique) Non Oui

Chiasmatique Non Oui

Rétrochiasmatique Non Oui

Infiltrant Non Oui

Effet de masse Non Oui

Prise de contraste Non Oui

Composante kystique Non Oui

Résultat - Orbites

Atteinte Unilatérale Bilatérale

Caractéristiques de la ou des lésions :

Exophtalmie Non Oui

Lésions osseuses Non Oui

Infos complémentaire(s)

Examen(s) Radiologique(s) II [Retour](#)

| | Localisation | Date du dernier examen | Résultat |
|----------------------|--|------------------------|--|
| Autre IRM | <input type="radio"/> Fait <input type="radio"/> Non fait <input type="radio"/> Inconnue | <input type="text"/> | <input type="radio"/> Normal <input type="radio"/> Anormal |
| Autre Scanner | <input type="radio"/> Fait <input type="radio"/> Non fait <input type="radio"/> Inconnue | <input type="text"/> | <input type="radio"/> Normal <input type="radio"/> Anormal |

Neurofibrome(s) profond(s) ou interne(s)

Nombre

Localisation(s)

| | |
|---------------------------------|---|
| Cervical | <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> Oui |
| Thoracique paravertébral | <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> Oui |
| Membres sup | <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> Oui |
| Membres inf. | <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> Oui |
| Intrapéritonal | <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> Oui |
| Rétropéritonal | <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> Oui |

Infos complémentaire(s)

Tumeurs

| Néoplasie(s) | Date | Age de découverte | Type de cancer | Confirmation anapath |
|---|----------------------|----------------------|----------------------|---|
| <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> Oui | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> Oui |
| <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> Oui | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> Oui |
| <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> Oui | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> Oui |
| <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> Oui | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="text"/> | <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> Oui |

Commentaire(s) tumeurs

Autres néoplasie(s) Non Oui

Type(s) de cancer (Choix multiples possible)

| | | | |
|--------------------------|---|--------------------------|-------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> | Carcinome | <input type="checkbox"/> | Autre lymphome |
| <input type="checkbox"/> | Ependymome | <input type="checkbox"/> | Neuroblastome |
| <input type="checkbox"/> | Ganglioneurome | <input type="checkbox"/> | Phéochromocytome |
| <input type="checkbox"/> | Gliome agressif | <input type="checkbox"/> | Rhabdomyosarcome |
| <input type="checkbox"/> | Gliome de bas grade | <input type="checkbox"/> | Schwannome |
| <input type="checkbox"/> | Gliome des voies optiques | <input type="checkbox"/> | Tumeur carcinoïde |
| <input type="checkbox"/> | Méningiome | <input type="checkbox"/> | Tumeur Triton |
| <input type="checkbox"/> | Leucémie lymphoblastique | <input type="checkbox"/> | Tumeur(s) intestinale(s) |
| <input type="checkbox"/> | Leucémie myélo-monocytaire chronique juvénile | <input type="checkbox"/> | Tumeur maligne des gaines nerveuses |
| <input type="checkbox"/> | Autre leucémie | <input type="checkbox"/> | Cancer de type inconnu |
| <input type="checkbox"/> | Lymphome non hodgkinien | <input type="checkbox"/> | Autre(s) néoplasie(s) (préciser) |

Code du centre d'inclusion

N° d'inclusion

Nom

Prénom

Analyse moléculaire

[Retour](#)

Analyse NF1

Non faite - Pas de prélèvement
 Non faite - Prélèvement pour stockage
 Analyse en cours
 Analyse terminée
 Non documenté

Date de l'analyse moléculaire

Lieu d'analyse

Numéro du prélèvement

Mutation trouvée dans le gène NF1 Non Oui

Localisation de la mutation

Type mutation

Nucleotide

Protéine

Commentaire(s)