**Médecin senior demandeur:**

### Cachet du médecin

**Nom : Prénom :**

**SERVICE : Tel :**

**E mail :**

**CAHIER CLINIQUE – Ne cocher qu’une seule case**

**❑ Demande d’exome  ;** *date de la RCP d’inclusion* **:**

**❑ Anomalie du développement cortical (Panel Commun)**

**❑ Epilepsie sans déficience intellectuelle (Panel Commun)**

**❑ Epilepsie avec déficience intellectuelle (Panel DI)**

**❑ déficience intellectuelle avec ou sans autisme (Panel DI)**

**Analyse en ❑ TRIO (***recommandé***) ❑ Solo**

**❑ Autre :**

# PROPOSANT

### Etiquette du patient

NOM : …………………………….

Prénom : …………………………

Date de naissance : …………….

Sexe : 🞏 masculin 🞏 féminin

**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 :\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_