Cerba

FICHE DE PRESCRIPTION MÉDICALE

SYNDROME DE RETT

Laboratoire Cerba
Service de la Relation Client
Tél. : +33 (0)1 34 40 20 20
Fax : +33 (0)1 34 40 21 29
Email : src@lab-cerba.com

LABORATOIRE PRÉLEVEUR	PRÉLÈVEMENT
N° Client : _____ C / __ Cachet obligatoire	Date du prélèvement : __ __ __ __ __ __ __ __ Heure du prélèvement : __ __ h __ __

PATIENT	PRESCRIPTEUR
NOM : …… PRÉNOM : …… Nom de Naissance : …… Date de Naissance : __ __ __ __ __ __ __ __ Sexe : ☐ Masculin ☐ Féminin Adresse : …… CP …… Ville …… Tél : __ __ __ __ __ __ __ __ __ __	NOM …… PRÉNOM …… Adresse …… CP …… Ville …… Tél. __ __ __ __ __ __ __ __ __ __ Fax. __ __ __ __ __ __ __ __ __ __ Adresse e-mail : …… Signature :

EXAMEN PRESCRIT	INDICATION	
	☐ Patient de sexe masculin	☐ Patient de sexe féminin
☐ **Etude du gène *MECP2***	☐ Syndrome de Rett classique ☐ Syndrome de Rett variant ☐ Retard mental lié à l'X (Xq28) ☐ Encéphalopathie néonatale ☐ Retard mental syndromique (hypotonie, ataxie, spasticité….)	☐ Syndrome de Rett classique ☐ Syndrome de Rett variant ☐ Syndrome d'Angelman ☐ Syndrome autistique ☐ Retard mental non spécifique autre ☐ Etude familiale : mère d'une fille atteinte ☐ Etude familiale : sœur asymptomatique d'une fille atteinte
☐ **Etude du gène *CDLK5***	☐ Encéphalopathie épileptique précoce/sévère ☐ Syndrome de Rett variant à début précoce	☐ Encéphalopathie épileptique précoce/sévère ☐ Syndrome de Rett variant à début précoce
☐ **Etude du gène *FOXG1***	☐ Syndrome de Rett classique ☐ Syndrome de Rett congénital +/- anomalies cérébrales IRM	☐ Syndrome de Rett classique ☐ Syndrome de Rett congénital +/- anomalies cérébrales IRM

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES (selon Neul et al Ann Neurol 2010;68:944-950)

Critères majeurs et d'exclusion du syndrome de Rett

Non	Oui		
☐	☐	Période prénatale et période néonatale normales	
☐	☐	Absence d'anomalie cérébrale secondaire à une autre étiologie	
☐	☐	Développement psychomoteur normal durant les 6 premiers mois de vie (à l'exception d'une possible hypotonie)	
☐	☐	Absence partielle ou complète de l'utilisation volontaire des mains	Age de début :
☐	☐	Stéréotypie manuelle	Age de début :
☐	☐	Absence partielle ou complète du langage	Age de début :
☐	☐	Détérioration de la motricité à type de dyspraxie ou d'incapacité motrice, d'ataxie	Age de début :

Critères en faveur du syndrome de Rett

Non	Oui	
☐	☐	Troubles respiratoires durant les heures d'éveil
☐	☐	Grincement des dents
☐	☐	Troubles du sommeil
☐	☐	Troubles du tonus musculaire- Spasticité
☐	☐	Troubles vasomoteurs périphériques
☐	☐	Scoliose ou cyphose
☐	☐	Retard de croissance
☐	☐	Pieds et mains hypotrophiques
☐	☐	Rires ou cris immotivés
☐	☐	Diminution de réponse à la douleur
☐	☐	Contact oculaire intense

Autres critères

☐	☐	Epilepsie
☐	☐	Spasmes infantiles
☐	☐	Hypotonie
☐	☐	Anomalies cérébrales à l'IRM
☐	☐	Atrophie testiculaire
☐	☐	Infections récurrentes
☐	☐	Trouble de la communication, Retrait social, Automutilation
☐	☐	Infléchissement de la croissance du PC
☐	☐	Microcéphalie

Commentaires et arbre généalogique :

Le Laboratoire Cerba est amené, en qualité de responsable du traitement, à traiter vos données personnelles renseignées dans le présent formulaire, pour réaliser les examens, les interpréter, transmettre les résultats et pour la gestion administrative du laboratoire. Si vous êtes patient, vos données peuvent ensuite être réutilisées aux fins de leur anonymisation pour besoins de recherches scientifiques, contrôles qualité, études statistiques ou enquête de satisfaction. Pour en savoir plus sur le traitement de vos données personnelles, vos droits et les projets de recherche menés à partir de vos données, rendez-vous sur le site www.lab-cerba.com, onglets « Données Personnelles » et « Projets de recherche ». Pour exercer vos droits d'opposition, contactez notre RPD à : rpd.cerba@labcerba.com / CERBA–RPD – ZAC DES EPINEAUX 10-12 Avenue ROLAND MORENO CS 51312 95740 FREPILLON. / Si vous êtes patient, conformément à la réglementation applicable, une fois vos examens réalisés, les résidus de vos prélèvements seront éliminés. Ils pourront néanmoins être conservés afin d'être réutilisés à des fins de recherches scientifiques ou de contrôles qualité, directement ou après transfert à des tiers, dans le strict respect du secret médical. Vous pouvez vous opposer à une telle utilisation, sur simple demande formulée auprès de notre RPD (cf. coordonnées ci-dessus)