

DIAGNOSTIC MOLECULAIRE D'UNE MALADIE NEUROLOGIQUE ET DU NEURODEVELOPPEMENT

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

Patient symptomatique NON OUI: Age d'apparition des symptômes : ans

Hypothèse diagnostique :

Renseigner impérativement les principaux signes cliniques (HPO):

INDICATION LA PLUS PERTINENTE SELON LE THÉSAURUS DE L'AGENCE DE LA BIOMÉDECINE

Maladies Neuro-dégénératives

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Sclérose Latérale Amyotrophique ou maladie du motoneurone avec ou sans démence fronto-temporale | <input type="checkbox"/> Démence fronto-temporale |
| <input type="checkbox"/> Neurodégénérescence avec surcharge cérébrale en fer | <input type="checkbox"/> Maladie d'Alzheimer |
| <input type="checkbox"/> Paraplégie spastique héréditaire | <input type="checkbox"/> Maladie de Parkinson |
| <input type="checkbox"/> Maladie de Huntington | <input type="checkbox"/> Démence et Maladie d'Alzheimer |

Maladies du Neuro-développement

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Déficience intellectuelle-DI sans hypothèse diagnostique | <input type="checkbox"/> Déficience intellectuelle-X Fragile |
| <input type="checkbox"/> Déficience intellectuelle-DI avec hypothèse diagnostique | <input type="checkbox"/> Troubles du spectre autistique |
| <input type="checkbox"/> Epilepsies | |

Neuropathies périphériques

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Polyneuropathie amyloïde familiale (gène TTR) | <input type="checkbox"/> Maladie de Charcot-Marie-Tooth |
| <input type="checkbox"/> Neuropathies périphériques héréditaires | <input type="checkbox"/> Neuropathies héréditaires |

Système nerveux central

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Ataxie héréditaire | <input type="checkbox"/> Leucodystrophies et Leucoencéphalopathies |
| <input type="checkbox"/> Dystonie et mouvements anormaux | <input type="checkbox"/> Migraine hémiplegique |
| <input type="checkbox"/> Malformation du système nerveux central | <input type="checkbox"/> Maladie des petites artères cérébrales |
| <input type="checkbox"/> Angiome caverneux | <input type="checkbox"/> Malformation cérébrale |

INFORMATIONS FAMILIALES

Consanguinité Oui Non

Décès dans la fraterie Oui Non

Jumeaux atteints Oui Non

ARBRE FAMILIAL

- Homme
 Femme
 Individu de sexe inconnu
 ■ ◆ Sujet atteint
 ■ ◆ Sujet sain

MÈRE DU (DE LA) PATIENT(E) 2 tubes de 5 ml sang total EDTA

NOM

PRÉNOM

Nom de naissance.....

Adresse

CP Ville

Date de naissance :

Date de prélèvement :

Même présentation clinique que le patient cas index :

Oui Non (joindre la description clinique)

PÈRE DU (DE LA) PATIENT(E) 2 tubes de 5 ml sang total EDTA

NOM

PRÉNOM

Adresse

CP Ville

Date de naissance :

Date de prélèvement :

Même présentation clinique que le patient cas index :

Oui Non (joindre la description clinique)