

SIGNE(S) CLINIQUE(S)

Arbre généalogique

Origine géographique* :

(*la fréquence et la distribution des mutations varient en fonction des origines ethniques/géographiques du patient)

Consanguinité : OUI (veuillez l'indiquer dans l'arbre) NON

SIGNE(S) CLINIQUE(S)

Veuillez annexer le résumé clinique le plus complet du patient ainsi que ses antécédents médicaux.

Des informations cliniques détaillées sont indispensables pour une interprétation précise des résultats.

Poids actuel : kg Taille actuelle : cm Circonférence de la tête : cm

AUTRES SIGNE(S) CLINIQUE(S)

Antécédents périnataux

- Anomalies au cours de la grossesse
- Analyses au cours de la grossesse
- Anasarque foetoplacentaire
- Anomalie de liquide amniotique
 - oligo/anamnios
 - hydramnios
- Malformations (système et à détailler dans les sections suivantes) :
- Terme
- Poids à la naissance (g, DS ou %) :
- Taille de naissance (cm, DS ou %) :
- PC de naissance (cm, DS ou %) :
- Autre :

Signes neurologiques et psychiatriques

- Ataxie
- Spasticité
- Autres signes pyramidaux
- Chorée
- Dystonie
- Autres signes extra-pyramidaux
- Faiblesse musculaire
- Intolérance à l'exercice
- Migraine
- Léthargie
- Trouble oculomoteur
- Epilepsie
- Autre :

Signes neurodéveloppementaux et comportementaux

- Hypotonie
- Retard moteur (âge marche :
- Retard de langage
- Retard global du développement / déficience intellectuelle
 - légère
 - modérée
 - grave
 - sévère
- Régression psychomotrice
- Troubles du spectre autistique ou traits autistiques
- Stéréotypies
- Trouble déficitaire de l'attention avec/sans hyperactivité
- Autres troubles du comportement et troubles psychiatriques associés : (veuillez préciser :

AUTRES SIGNE(S) CLINIQUE(S)

Imagerie et malformations cérébrales

- Agénésie du corps calleux
- Atrophie du cerveau
- Dysplasie corticale
- Hétérotopie
- Hydrocéphalie
- Leucodystrophie
- Autre :

Autres atteintes crânio-faciales et sensorielles

- Particularités physiques faciales
(veuillez préciser :))
- Déficit visuel
 - trouble de réfraction sévère
 - atrophie optique
 - rétinopathie pigmentaire
- Autres atteintes ophtalmologiques :
 - cataracte (âge :)
 - colobome
 - glaucome (âge :)
- Déficit auditif :
âge de début :
type :
- Malformation de l'oreille
- Fente palatine postérieure / labio-palatine unilatérale ou bilatérale
- Anomalies dentaires
- Autre :

Symptômes cutané-phanériens

- Anomalies de pigmentation
(veuillez préciser :))
- Anomalies unguéales
(veuillez préciser :))
- Ichtyose
- Anomalies vasculaires/capillaires
(veuillez préciser :))

Signes squelettiques

- Anomalies membres supérieurs
- Anomalies membres inférieurs
- Anomalies vertébrales
- Scoliose
- Polydactylie
- Syndactylie
- Autre :

Métabolisme

- Taux de CPK anormal
- Augmentation de l'alanine
- Diminution de la carnitine
- Cétose
- Acidose lactique (LCR)
- Acidurie organique
- Augmentation du pyruvate
- Autre :

Système digestif

- Imperforation/sténose/malposition anale
- Constipation
- Diarrhée
- Atrésie de l'œsophage
- Insuffisance hépatique
- Hépatomégalie
- Maladie de Hirschsprung
- Omphalocèle
- Sténose du pylore
- Vomissements
- Autre :

Croissance et atteinte endocrinienne

- Diabète de type I
- Diabète de type II
- Hyperparathyroïdie
- Hyperthyroïdie
- Hypoparathyroïdie
- Hypothyroïdie
- Obésité
- Âge : ans
- Poids à la naissance (g, DS ou %) :
.....
- Taille de naissance (cm, DS ou %) :
.....
- PC de naissance (cm, DS ou %) :
.....
- Autre :

Signes génito-urinaires

- Morphologie anormale du rein
- Kystes rénaux
(veuillez préciser :))
- Hydronéphrose
- Agénésie/hypoplasie rénale
- Tubulopathie rénale
(veuillez préciser :))
- Trouble de différenciation sexuelle
- Autre :

Atteinte cardio-vasculaire

- Malformation
(veuillez préciser :))
- Atteinte musculaire (CMHypertrophique, CMDilatée)
- Troubles du rythme
- Troubles de conduction
- Hypertension
- Autre :

TESTS GENETIQUES DÉJÀ PRATIQUÉS

- OUI NON

Veuillez préciser le type d'analyse /gènes ainsi que les résultats obtenus

.....

.....

.....

.....

.....

Remarque : Certains types d'anomalies génétiques ne sont pas détectables tels que les régions répétées et les anomalies de la méthylation. Les mosaïques ne sont pas recherchées. Les régions présentant de fortes homologies sont éliminées au moment de l'alignement (multiple match) et les variants potentiellement présents dans ces régions ne sont pas détectables.

