

**Déficiences Intellectuelles et Anomalies du Développement**

Dr Elise Boudry-Labis  
Dr Thomas Smol

thomas.smol@chru-lille.fr

<b>Nom</b>	.....
<b>Prénom</b>	.....
<b>DDN</b>	.....
<b>Date demande</b>	.....
<i>(A remplir ou coller étiquette patient)</i>	

**Diagnostic Génotypique des déficiences intellectuelles par séquençage haut débit  
Renseignements Clinico-Biologiques**

(\* : Obligatoires avant la demande de NGS)

**NOM DU PRATICIEN CORRESPONDANT EN GENETIQUE CLINIQUE OU NEURO-PEDIATRIE \***

.....  
.....  
.....

**DATE DE LA DERNIERE CONSULTATION EN GENETIQUE / NEURO-PEDIATRIE \***

.....  
.....

**ANALYSES GENETIQUES**

- **CGHa \***       Normal                       VOUS                       En cours                       Non fait  
     Résolution .....  
     Description (VOUS) .....  
     .....
- **X-fragile \***       Normal                       En cours                       Non fait
- **MLPA, FISH** .....  
 • **Séquençage gènes** .....

**ANALYSES BIOCHIMIQUES ET METABOLIQUES**

- **CPK \***                       Normal                       Non fait
- **Bilan thyroïdien \***       Normal                       Non fait
- **Lactate/Pyruvate**       Normal                       Non fait
- **CAA sang / urines**       Normal                       Non fait
- **CAO urines**                       Normal                       Non fait
- **AICAR/SAICAR**                       Normal                       Non fait
- **Recherche CDG**                       Normal                       Non fait
- **Autres bilans** .....  
 .....

**IMAGERIE**                       IRM                       TDM                       ETF                       Absence d'imagerie       EEG

- **Résultats** .....  
 .....  
 .....

**GROSSESSE**

- Gémellaire (  AMP)
- Déroulement normal
- RCIU
- Intoxication / Infection maternelle

**ACCOUCHEMENT**

- A terme
- Prématuro
- Apgar** .....
- Poids** ..... kg                      ..... DS
- Taille** ..... cm                      ..... DS
- PC** ..... cm                      ..... DS

## ECHOGRAPHIES

Normales  
Description .....

Anormales

.....  
.....

---

## EXAMEN GENERAL

### • Données actuelles

**Poids** ..... kg / ..... DS    **Taille** ..... cm / ..... DS    **PC** ..... cm / ..... DS

### • Dymorphie

Oui     Non    (*Photos à joindre avec la demande*)

Description .....

.....  
.....

### • Anomalies somatiques

Oui     Non    (*Tb alimentaires, anomalies de la pigmentation...*)

Description .....

.....  
.....

---

## DEVELOPPEMENT PSYCHOMOTEUR

• **Déficience intellectuelle**     Légère     Moyenne     Sévère     Profonde  
(*Bilan neuropsychologique à joindre si possible*)

• **Age d'acquisition de la position assise** .....

• **Age d'acquisition de la marche** .....

• **Age d'acquisition des premiers mots** .....

### • Langage

Normal     Absence     < 50 mots     Régression (à partir de .....

Commentaire(s) .....

### • Lecture

Oui     Mal     Non

### • Ecriture

Oui     Mal     Non

### • Scolarisation

Normal     CLIS     IME     Autre

Commentaire(s) .....

• **Autonomie (si adulte)**     Complète     Partielle     Très réduite

• **Activité professionnelle** .....

---

## EXAMEN NEUROLOGIQUE

• **Epilepsie**     Oui     Non

Si oui, âge de début .....

Si oui, pharmaco-résistance ?     Oui     Non

• **Tbs de type autistique**     Oui     Non

• **Tbs de l'attention**     Oui     Non

• **Tbs de concentration**     Oui     Non

• **Tbs du sommeil**     Oui     Non

• **Tbs oculomoteurs**     Oui     Non

• **Hypotonie**     Oui     Non

• **Sd pyramidal**     Oui     Non

• **Sd extrapyramidal**     Oui     Non

• **Sd cérébelleux/Ataxie**     Oui     Non

Commentaire(s) .....

.....  
.....

**HISTOIRE FAMILIALE** (si possible, joindre un arbre généalogique)

- **Retard mental dans la famille ?** .....  
.....  
.....  
.....
  
- **Consanguinité**             Oui             Non             Non déterminée

**INFORMATIONS SUR LA MERE**

- **Nom** .....
- **Nom de JF** .....
- **Prénom** .....
- **DDN** .....
- **Niveau scolaire** .....
- **Activité professionnelle**  
.....
  
- **Antécédents neuropsychiatriques**  
.....  
.....  
.....

**INFORMATIONS SUR LE PERE**

- **Nom** .....
- **Prénom** .....
- **DDN** .....
- **Niveau scolaire** .....
- **Activité professionnelle**  
.....
  
- **Antécédents neuropsychiatriques**  
.....  
.....  
.....