

Déficiences Intellectuelles et Anomalies du Développement

CGH-array :

Dr Elise Boudry-Labis elise.labis@chru-lille.fr

Dr Sonia Bouquillon sonia.bouquillon@chru-lille.fr

NGS :

Dr Thomas Smol thomas.smol@chru-lille.fr

Nom
Prénom
DDN
Date demande
(A remplir ou coller étiquette patient)	

**Diagnostic Génotypique des déficiences intellectuelles-et syndromes malformatifs-par CGH-array
et/ou 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 termeSA
- Prématuro SA
- Apgar**
- Poids** kg DS
- Taille** cm DS
- PC** cm DS

ECHOGRAPHIES

- Normales Anormales
Description
.....
Bilan cytogénétique anténatal oui non
.....

EXAMEN GENERAL

- **Données actuelles** (Date)
Poids kg / DS **Taille** cm / DS **PC** cm / DS
- **Dysmorphie** Oui Non (Photos à joindre avec la demande)
Description
.....
.....
- **Contexte syndromique** Oui Non
 Système nerveux central :
.....
 Cardiovasculaire :
.....
 Digestif :
.....
 Génito-urinaire :
.....
 Squelettique :
.....
 Neuro-sensoriel :
.....
 Cutané :
.....
 Autres :
.....

DEVELOPPEMENT PSYCHOMOTEUR

- **Déficience intellectuelle** Absente Légère Moyenne Sévère Profonde Pas d'objet
(Bilan neuropsychologique à joindre si possible)
- **Age d'acquisition de la position assise** Pas d'objet
- **Age d'acquisition de la marche** Pas d'objet
- **Age d'acquisition des premiers mots** Pas d'objet
- **Langage** Normal Absence < 50 mots Régression (à partir de)
 Commentaire(s)
- **Lecture** Oui Difficultés Non Pas d'objet
- **Ecriture** Oui Difficultés Non Pas d'objet
- **Scolarisation** Normal CLIS IME Autre Pas d'objet
 Commentaire(s)
- **Autonomie (si adulte)** Complète Partielle Très réduite Curatelle Tutelle
- **Activité professionnelle** Pas d'objet

EXAMEN NEUROLOGIQUE

- **Epilepsie** Oui Non
 Si oui, âge de début
 Type d'épilepsie
 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 +/- malformation dans la famille ?**

.....

.....

.....

- **Consanguinité** Oui Non Non déterminée

INFORMATIONS SUR LA MERE

- **Nom**
- **Nom de JF**
- **Prénom**
- **DDN**
- **Niveau scolaire**
- **Activité professionnelle**

- **Antécédents neuropsychiatriques**

.....

.....

.....

- **Antécédents malformatifs**

.....

.....

.....

INFORMATIONS SUR LE PERE

- **Nom**
- **Prénom**
- **DDN**
- **Niveau scolaire**
- **Activité professionnelle**

- **Antécédents neuropsychiatriques**

.....

.....

.....

- **Antécédents malformatifs**

.....

.....

.....