

Fiche Individuelle de Renseignements
Recherche de mutation dans les gènes de neurodégénérescence avec accumulation intracérébrale de fer

Nom : **Prénom :** **Date de naissance :** / / **Sexe :** F / M **Date de la demande :**

Nom et adresse du prescripteur :

Antécédents familiaux (arbre généalogique obligatoire)

- ◆ Démence oui / non / NSP
- ◆ Tremblements oui / non / NSP
- ◆ Ataxie cérébelleuse oui / non / NSP
- ◆ Dystonie oui / non / NSP

○ Si oui, précisez l'âge de survenue des différents signes:

Antécédents personnels

- ◆ Age de début de la maladie oui / non / NSP
- ◆ Signes de début
 - Tremblement postural oui / non / NSP
 - Tremblement de repos oui / non / NSP
 - Tremblement mixte oui / non / NSP
 - Dysarthrie oui / non / NSP
 - Ataxie à la marche oui / non / NSP
 - Mouvements choréiques oui / non / NSP
 - Dystonie oui / non / NSP
 - Troubles cognitifs oui / non / NSP

Examen clinique

- ◆ **Examen neurologique**
 - Réflexes Ostéo-Tendineux : normaux / vifs
 - Hypertonie pyramidale oui / non / NSP
 - Signe de Babinski oui / non / NSP
 - Signe de Hoffmann oui / non / NSP
 - Hypertonie extrapyramidale oui / non / NSP

- Akinésie oui / non / NSP
- Syndrome cérébelleux statique oui / non / NSP
- Syndrome cérébelleux cinétique oui / non / NSP
- Dysarthrie cérébelleuse oui / non / NSP
- Dystonie de la face oui / non / NSP
- Dystonie des membres oui / non / NSP
- Dystonie laryngée avec dysphonie oui / non / NSP
- Myoclonies du palais oui / non / NSP
- Retard mental oui / non / NSP
- Si oui précisez :
- Altération cognitive progressive oui / non / NSP
- Si oui précisez :
- Autres :

Examens complémentaires (fournir la copie des comptes-rendus)

- ◆ **Biologie :**
 - Ferritinémie : (Normales =
 - Coefficient de saturation de la Transferrine (Normales =
 - Hémoglobine : (Normales =
 - Cholestérolémie :
- ◆ **IRM cérébrale (fournir les clichés) :**
 - Dépôts sur les noyaux gris centraux : oui / non / NSP
 - Dépôts dans la fosse postérieure : oui / non / NSP
 - Anomalies de la substance blanche : oui / non / NSP
 - Autres :

Analyses Génétiques

PANK2

oui non

FTL

oui non

Eléments à fournir :

- Arbre généalogique
- Copie des clichés d'IRM cérébrale+++ (prévoir des clichés en FLAIR, T2* et des clichés en diffusion)
- Consentement signé
- Ordonnance précisant le nom du gène
- 2 tubes EDTA de 7 mL (ou 3 tubes de 5 ml) ou ADN
- Facturation : B500

A envoyer à l'adresse suivante :

Pour FTL et PANK2

Dr Patricia Fergelot, Dr Cyril Goizet
Laboratoire de Génétique Moléculaire,
PTBM, Tripode 1^{er} étage, Hôpital Pellegrin,
Place Amélie Raba-Léon 33076 Bordeaux Cedex