

Fiche Individuelle de Renseignements
Recherche de mutation dans le gène *FLNA* (filamine A) devant une Hétérotopie Nodulaire Périventriculaire

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

Nom et adresse du prescripteur :
.....

Antécédents familiaux (arbre généalogique obligatoire)

- ♦ Hétérotopies Nodulaires Périventriculaires oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
- ♦ Retard mental oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
- ♦ Epilepsie oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
- ♦ Fausses-couches spontanées oui ☐ / non ☐ / NSP ☐

Antécédents personnels

- ♦ Événements durant la grossesse oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Si oui, lesquels :
- ♦ Événements à l'accouchement
 - Voie basse ☐ / césarienne ☐
 - Souffrance fœtale aigue oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Réanimation néonatale oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
- ♦ Développement psychomoteur
 - Hypotonie néonatale oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Station assise acquise à :
 - Marche acquise à :
 - Retard langage oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Retard scolaire oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Retard mental oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Si évaluation, QI :
- ♦ Luxation / entorse oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Si oui, précisez :
- ♦ Complications auditives
 - Surdit  / hypoacousie oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Vertiges oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Acouph nes oui ☐ / non ☐ / NSP ☐

- ♦ Manifestations respiratoires : oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Si oui, précisez :
- ♦ Manifestations h morragiques oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Si oui, précisez :
- ♦ Manifestations vasculaires (coronaires, AVC...) oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Si oui, précisez :
- ♦ Malformations visc rales :
 - Digestive oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - R nale oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Cardiaque oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Si oui, précisez :

Epilepsie : oui ☐ / non ☐ / NSP ☐

Si oui, remplir les lignes dessous :

- Age de d but :
- Type(s) de crises :
- Fr quence sans traitement :
- Fr quence sous traitement :
- Pharmacor sistance : oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
- Traitement(s) :
 -
 -
 -
 -
 -

Examen clinique

- ♦ T : P : PC :
- ♦ **Examen neurologique**
- Déficit focal oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Réflexes Ostéo-Tendineux : normaux ☐ / vifs ☐
 - Signe de Babinski oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Signe de Hoffmann oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Syndrome cérébelleux statique oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Syndrome cérébelleux cinétique oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
- ♦ **Examen morphologique (photos)**
- Bosses frontales oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Hypertélorisme oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Anomalies des extrémités : oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Si oui précisez :
 - Autres :
- ♦ **Examen ostéoarticulaire**
- Hyperlaxité des grosses articulations oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Hyperlaxité des petites articulations oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Autre(s) anomalie(s) oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Si oui, précisez :
- ♦ **Autres anomalies notables :** oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Si oui, précisez :

Examens complémentaires (fournir la copie des comptes-rendus)

- ♦ **IRM cérébrale (fournir les clichés) :** oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
- HNP : nombre, localisation :
 - Fosse postérieure : normale ☐ / anormale ☐
 - Dysplasie corticale : oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Anomalies de la substance blanche : oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Autres :
- ♦ **EEG :** oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Si oui, précisez :
- ♦ **Echographie cardiaque et aortique :** oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Si oui, précisez :
- ♦ **Echographie vésico-rénale :** oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Si oui, précisez :
- ♦ **Audiogramme :** oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Si oui, précisez :
- ♦ **Biologie :**
- Numération plaquettaire :
 - Autres anomalies de la NFS :
 - Temps de saignement :
 - TP :
 - TCA :
 - Microalbuminurie :
 - Protéinurie :

Eléments à fournir :

- Arbre généalogique
- Photographies des éléments dysmorphiques
- Copie des examens significatifs (clichés IRM cérébrale+++)
- Consentement
- 2 tubes EDTA de 7 mL (ou 3 tubes de 5 mL)
- Ordonnance (Facturation B500)

A envoyer à l'adresse suivante :

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