

Fiche Individuelle de Renseignements Cliniques
Recherche de mutation dans le gène *FLNA* (filamine A) devant une anomalie du développement type OPD, Melnick-Needles,...

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

Nom et adresse du prescripteur :
.....

Antécédents familiaux (arbre généalogique obligatoire)

- ♦ Retard mental oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
- ♦ Syndrome polymalformatif oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Si oui, lequel:
- ♦ 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 ☐
 - Si oui, de quel type :
 - 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 : Si oui, remplir les lignes dessous oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Age de d but :
 - Type(s) de crises :
 - Fr quence sans traitement :
 - Fr quence sous traitement :
 - Traitement(s) :
 -
 -
 -

Examen clinique

- ♦ T : P : PC :
- ♦ **Examen morphologique** (joindre photos) :
- Visage/crâne
 - Craniosténose oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Hyperostose supra-orbitaire oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Hypertélorisme oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Palais ogival oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Fente labio-palatine oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Microrétrognathie oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Anomalies dentaires oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Tronc :
 - Scoliose oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Campomélie oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Déformation thoracique oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Si oui, précisez :
 - Membres et extrémités
 - Déformation des os longs oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Doigts en baguette de tambours oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Syndactylies oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Espacement doigts ou orteils augmenté oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - Hypoplasie phalangienne oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - 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 :
- ♦ **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 ☐
- ♦ **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 ☐
- Hétérotopie nodulaire périventriculaire :
 - 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 :
 - TP :
 - TCA :
 - Temps de saignement :
 - Protéinurie :

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

Eléments à fournir :

- Arbre généalogique
- Photographies des éléments dysmorphiques
- Copie des examens significatifs
- Consentement
- 2 tubes EDTA de 7 mL
- Facturation B500