

IDENTIFICATION DU PATIENT

Nom du patient: (nom) (prénom)

Date de naissance:(jj/mm/aaaa) **Sexe:** Homme Femme

INFORMATION CLINIQUE - VEUILLEZ COCHER LES CASES CORRESPONDANTES (CODE HPO* / SIGNE CLINIQUE)

La précision de l'interprétation et des conclusions d'analyses génétiques dépend de l'indication d'examen, des informations cliniques fournies et de l'historique familial. Afin de pouvoir vous donner la meilleure interprétation possible, veuillez nous communiquer les informations requises ci-dessous et nous renvoyer le formulaire par courrier, courriel ou par fax au laboratoire de Génétique humaine.

(* Merci de vous référer au site HPO pour préciser le phénotype du patient (<http://human-phenotype-ontology.github.io/>))

Neurologie

Code HPO

- 100022** **Mouvements anormaux**
- 2487 Mouvements hyperkinétiques
- 1332 Dystonie
- 2268 Dystonie paroxystique
- 4373 Dystonie focale
- 2530 Dystonie axiale
- 2451 Dystonie appendiculaire
- 13179 Dystonie crânio-faciale
- 1266 Choréothétose
- 2072 Chorée
- 2305 Athétose
- 1251 Ataxie
- 2070 Appendiculaire
- 2078 Tronculaire
- 2073 Progressive
- 2470 Non progressive
- 2131 Episodique
- 2497 Spastique
- 2141 Trouble de l'équilibre
- 100660 Dyskinésie
- 7166 Paroxystiques
- 2310 Oro-faciales
- 7308 Extra-pyramidales
- 45084 Myoclonies des membres
- 25097 Myoclonies des paupières
- 100034 Tics moteurs
- 100035 Tics vocaux
- 1300 Parkinsonisme
- 1257 Spasticité
- 1258 Paraplégie spastique
- 1337 Tremblement
- 1250** **Epilepsie**
- Type de crise:
- EEG:
- 1298 Encéphalopathie
- 1297 AVC
- 2315 Céphalées
- 2076 Migraine
- 2077 Migraine avec aura
- 2360 Troubles du sommeil

Code HPO

- 100543** **Troubles cognitifs**
- 726 Démence
- 2354 Troubles mnésiques
- 1350 Troubles du langage
- 10794 Troubles visuo-spatiaux
- 1271** **Polyneuropathie**
- Type:
- 3198** **Myopathie**
- 3737 Myopathie mitochondriale
- 1324 Faiblesse musculaire
- 3700 Amyotrophie
- 3326 Myalgie
- 2380 Fasciculation
- 2196 Myélopathie
- 2438** **Anomalies morpho cérébrales**
- 2060 Cerveau
- 1317 Cervelet
- 2363 Tronc cérébral

Psychiatrie

- 708 Trouble du comportement
- 717 Autisme
- 729 Trait autistique
- 709 Psychose
- 100753 Schizophrénie
- 7018 TDHA

Ophthalmologie

- 488 Rétinopathie
- 1138 Neuropathie optique
- 496 Trouble des mouvements oculaires
- 639 Nystagmus
- 572 Perte d'acuité visuelle
- 1123 Perte de champs visuel
- 618 Cécité

Développemental

Développement psychomoteur

Code HPO

- 2361 Régression
- 1263 Retard global
- 1270 Retard moteur
- 750 Retard de langage
- 1249 Déficience intellectuelle
- Degré:

Croissance

- 1508 Retard staturo-pondéral
- 98 Grande taille
- 4322 Petite taille

Dysmorphie

- 175 Fente palatine
- 280 Coarse face
- 288 Anomalie du philtrum
- 598 Malformation des oreilles
- 256 Macrocéphalie
- 252 Microcéphalie

ORL

- 365 Perte d'audition
- 1608 Dysphonie
- 1751 Troubles vestibulaires

AUTRE:

-
-
-

VEUILLEZ INCLURE CI-DESSOUS TOUTE INFORMATION CLINIQUE RELEVANTE NON FOURNIE CI-DESSUS

.....

.....