

Hôpital Henri Mondor
Service de Dermatologie - Centre de Référence des Neurofibromatoses
51, av du Maréchal de Lattre de Tassigny
94010 Créteil Cedex

CAHIER D OBSERVATION

NEUROFIBROMATOSE 1

Etiquette de l'adresse du patient

Coordinateur du Centre de Référence des Neurofibromatoses : Pr Pierre Wolkenstein
Hôpital Henri Mondor

AUTORISATION DE PRISE DE PHOTOS

Les médecins du *Centre de Référence des Neurofibromatoses* de l'hôpital Henri Mondor sont amenés à prendre des photographies de vos lésions, utiles au suivi de votre maladie. Celles-ci font partie de votre dossier médical.

Si ces photographies sont de mauvaise qualité et considérées comme inexploitable, elles pourront être détruites.

Il pourrait être également utile que ces photographies anonymes soient requises pour un usage d'enseignement ou de recherche.

J'autorise

Je n'autorise pas

L'utilisation de ces photographies dans un but hospitalo-universitaire.

Nom :

Prénom :

Date : / /

Signature, précédée de la mention « Lu et approuvé » :

.....

Information du patient et vérification de l'absence d'opposition à l'utilisation des échantillons tissulaires à une fin de recherche scientifique

Ce document est remis au patient, avec un double dans son dossier. Il n'a pas à être signé par le patient.

Madame, Monsieur,

Nous avons ou allons réaliser un/plusieurs prélèvements ayant fait ou qui fera (feront) l'objet d'une analyse anatomo -pathologique: biopsie ou exérèse.

Cet examen est nécessaire pour établir un diagnostic et adapter le traitement qui vous sera proposé.

Au cas où le prélèvement n'aurait pas été utilisé en totalité, l'échantillon restant est conservé pour une éventuelle utilisation ultérieure pour vos soins. Le lieu de conservation est la tumorothèque du département de Pathologie de l'hôpital Henri Mondor. L'équipe est dirigée par le Professeur Karen Leroy.

Une autre partie pourra, sauf opposition de votre part, être utilisée pour la recherche médicale ou scientifique, dans le respect de la confidentialité.

Vous pouvez exprimer cette opposition à tout moment auprès du service de Pathologie de l'hôpital Henri Mondor à Créteil (Tél. : 01-49-81-27-32, Fax : 01-49-81-27-33).

Aucun examen de vos caractéristiques génétiques constitutionnelles ne sera réalisé sans votre consentement écrit.

Le responsable de la consultation, dans le Centre de Référence des Neurofibromatoses (nom et qualité)

.....

Cadre réservé au service	
Identification du malade	
Nom du patient :	Date information patient : / /
Date de naissance : / /	
Opposition exprimée : <input type="checkbox"/> OUI	<input type="checkbox"/> NON
Nom du responsable de la consultation/service :	
Signature du médecin :	

« Les données médicales associées au prélèvement seront réunies sur un fichier informatisé dans le cadre des recherches. Vous disposez à leur égard d'un droit d'accès, de rectification et d'opposition conformément à la loi ».

Conformément à la loi (art.16-1 et 16-6 du Code civil), ce prélèvement ne pourra être cédé à titre commercial ni donner lieu à une rémunération à votre bénéfice. Il pourra être utilisé pour des recherches effectuées en partenariat avec un ou plusieurs organismes publics ou privés.

Hôpital Henri Mondor
Service de Dermatologie
Centre de Référence des Neurofibromatoses
51, avenue du Maréchal
de Lattre de Tassigny
94010 Créteil cedex .France

**EXAMEN DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES
Consentement pour une personne Majeure**

*(Établi en 3 exemplaires : 1 pour l'intéressé, 1 pour le laboratoire
et 1 à conserver dans le dossier médical)*

Je, soussigné(e) (nom, prénom)

Né(e) le

Certifie avoir reçu du Dr une information compréhensible concernant (*nom de la maladie*)

LA NEUROFIBROMATOSE 1

J'ai compris qu'une analyse génétique m'est proposée à partir d'un prélèvement sanguin (ou d'autre nature). Cette analyse a pour but de déterminer si un de mes gènes ou un de mes chromosomes présente une anomalie en rapport avec la maladie citée ci-dessus. Ce prélèvement sanguin ne pourra pas être utilisé pour d'autres études sans mon consentement.

Les résultats de cette analyse me seront transmis au cours d'une consultation par le médecin prescripteur. Ils resteront confidentiels et ne pourront être communiqués qu'au(x) médecin(s) que je désignerai.

J'ai eu la possibilité de poser toutes les questions que je souhaitais. J'ai bien compris les implications possibles du test génétique et je pourrai obtenir toute information complémentaire auprès du médecin cité ci-dessus.

Je peux à tout moment décider de ne pas poursuivre cette démarche. Les données génétiques et le matériel biologique me concernant pourront être détruits à ma demande. Dans ce cas, j'en informerai par écrit le médecin désigné ci-dessus. Cette décision ne modifiera en rien ma prise en charge médicale.

J'accepte que cette analyse génétique soit effectuée dans le but :

de rechercher une origine génétique à ma maladie (diagnostic étiologique)

de rechercher une mutation génétique dans le cadre d'un projet parental.

J'accepte, que mes résultats soient utilisés pour faciliter la réalisation de tests génétiques chez les membres de ma famille qui en feraient la demande.

OUI

NON

J'accepte que mes échantillons biologiques soient conservés et utilisés à des fins de recherche médicale, dans le cadre de la maladie désignée ci-dessus, sans limitation de temps.

OUI

NON

Fait à le

Signature :

Signature du Médecin :

Les dispositions légales concernant ce consentement sont décrites dans l'article R1131-4 du Code de Santé Publique. Nous vous rappelons que les données vous concernant peuvent faire l'objet d'un traitement informatique et sont protégées par les dispositions de la loi «informatique et libertés » (Loi n°78-17 du Janvier 1978, modifiée). Vous disposez à tout moment d'un droit d'accès et de rectification

**Formulaire d'information et de consentement
à une inscription dans une base de données
informatiques :**

**Suivi de malades atteints de neurofibromatose 1
dans le Centre de Référence des Neurofibromatoses**

Pour la constitution d'une base de données phénotypiques des malades atteints de neurofibromatose et de leur famille par le **Centre de Référence des Neurofibromatoses** à laquelle le Dr, médecin du centre, me propose de participer, un traitement informatique de mes données personnelles va être mis en oeuvre pour permettre une meilleure organisation des soins et une analyse statistique de cette pathologie .

A cette fin, les données médicales me concernant seront transmises aux personnes ou sociétés agissant pour son compte, en France ou à l'étranger. Ces données seront identifiées par un numéro de code et/ou mes initiales et les trois premières lettres de mon nom. Ces données pourront également, dans des conditions assurant leur confidentialité, être transmises aux autorités de santé françaises ou étrangères, à d'autres entités de l'Assistance Publique – Hôpitaux de Paris. Conformément aux dispositions de la loi relative à l'informatique aux fichiers et aux libertés, je dispose d'un droit d'accès et de rectification. Je dispose également d'un droit d'opposition à la transmission des données couvertes par le secret professionnel susceptibles d'être utilisées dans ce cadre et d'être traitées.

J'accepte que les données enregistrées à l'occasion de la constitution de cette base de données comportant des données génétiques puissent faire l'objet d'un traitement informatisé par le Centre de Référence des Neurofibromatoses ou pour son compte. J'ai bien noté que le droit d'accès prévu par la loi du 6 janvier 1978 relative à l'informatique, aux fichiers et aux libertés (art. 39) s'exerce à tout moment auprès du médecin qui me suit dans le cadre du Centre de Référence des Neurofibromatoses et qui connaît mon identité. Je pourrai exercer mon droit de rectification et d'opposition auprès du médecin coordinateur de ce centre, le Professeur Pierre Wolkenstein

Je peux également accéder directement ou par l'intermédiaire d'un médecin de mon choix à l'ensemble de mes données médicales en application des dispositions de l'article L. 1111-7 du code de la santé publique.

Ces droits s'exercent auprès du médecin qui me suit dans le cadre du Centre de Référence des Neurofibromatoses et qui connaît mon identité.

Le fichier informatique utilisé pour la recherche a fait l'objet d'une autorisation auprès de la Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés en application des articles 40-1 et suivants de la loi " informatique et libertés ".

Paraphe Médecin

Paraphe Patient

Après en avoir discuté et avoir obtenu réponse à toutes mes questions, **j'accepte librement et volontairement mon inscription à la base de données informatiques** ci-dessus. Je suis parfaitement conscient(e) que je peux retirer à tout moment mon consentement à ma participation et cela quelles que soient mes raisons et sans supporter aucune responsabilité. Le fait de ne pas accepter mon inscription dans cette base de données informatique ne portera pas atteinte à mes relations avec les médecins du Centre de Référence des Neurofibromatoses.

Je peux à tout moment demander toute information complémentaire au médecin coordinateur du centre de référence des Neurofibromatoses :

Pr Pierre WOLKENSTEIN Service de dermatologie Hôpital Henri Mondor - Créteil
Téléphone : 01.49.81.25.06

Mon consentement ne décharge en rien le médecin du centre de référence des Neurofibromatoses de l'ensemble de ses responsabilités et je conserve tous mes droits garantis par la loi.

Le médecin du centre
de référence des Neurofibromatoses :

Personne donnant le consentement

Fait à Le :

Fait à Le :

Nom :

Nom :

Prénom :

Prénom :

Signature :

Signature :

HOPITAL BEAUJON

Service de Biochimie
Pr Michel VIDAUD

Dominique Vidaud : 4135

Demande d'examen de génétique moléculaire NEUROFIBROMATOSE DE TYPE 1

*Formulaire à faire remplir par le médecin prescripteur et à joindre à
tout prélèvement sanguin
Les études de génétique doivent faire l'objet d'un consentement écrit du patient
(article L 145-15 de la loi n°94-654 du 29 juillet 1994)
Joindre une copie de ce consentement*

<p>SERVICE DEMANDEUR : (Salle et tél.)</p>	<p>MEDECIN PRESCRIPTEUR :</p> <p>Nom :</p> <p>Tél. ou BIP :</p> <p>Signature :</p>	<p>PRELEVEMENT :</p> <p>Date : Heure :</p> <p>Nom du préleveur :</p> <p>Qualité :</p> <p>Tél. ou BIP :</p>	<p>PATIENT : Etiquette GILDA ou :</p> <p>Nom :</p> <p>Prénom :</p> <p>Nom de jeune fille :</p> <p>Sexe : Né(e) le :</p> <p>NIP :</p> <p>NDA :</p>
---	--	---	---

<p style="text-align: center;">EXAMEN(S) DEMANDE(S)*</p> <p><input type="checkbox"/> Recherche de mutation du gène <i>NF1</i></p> <p><input type="checkbox"/> Recherche d'une mutation familiale connue^a du gène <i>NF1</i></p> <p>Nom et n° de dossier du cas index :</p> <p>Laboratoire responsable de l'analyse :</p> <p>Nature de la mutation :</p> <p>^a Se référer à l'arrêté du 2 mai 2001 fixant les modalités de déclaration des équipes pluridisciplinaires auxquelles doivent appartenir les médecins qui prescrivent des examens des caractéristiques génétiques pour les personnes asymptomatiques présentant des antécédents familiaux</p>	<p><i>A joindre obligatoirement au prélèvement</i></p> <p><input type="checkbox"/> Consentement écrit signé patient et médecin</p> <p><input type="checkbox"/> Demande d'examen remplie</p>	<p style="text-align: center;">MODALITES DE PRELEVEMENT</p> <p>Prélèvement sanguin (à acheminer rapidement au laboratoire) :</p> <p><input type="checkbox"/> 2x 5 ml sur EDTA <input type="checkbox"/> 5 ml sur ACD ou héparine^b <input type="checkbox"/> 2x 2,5 ml sur Paxgene^b</p> <p>^b sauf pour la recherche d'une mutation familiale connue (EDTA seul)</p>
--	---	--

*** Les analyses, dont la demande serait insuffisamment justifiée, se verront différées jusqu'à complétion des dossiers; les dossiers ne répondant pas aux indications d'analyse actuellement retenues peuvent être proposés au médecin responsable pour accord avant prélèvement.**

• **Histoire familiale** oui non (si oui, fournir une copie de l'arbre généalogique)

• **Description de la pathologie** (cocher les cases et entourer les items pertinents en cas de réponse positive)

Taches café au lait	<input type="checkbox"/> oui	<input type="checkbox"/> non
Neurofibromes cutanés	<input type="checkbox"/> oui	<input type="checkbox"/> non
Neurofibromes plexiforme	<input type="checkbox"/> oui	<input type="checkbox"/> non
Nodules de Lisch	<input type="checkbox"/> oui	<input type="checkbox"/> non
Gliome des voies optiques	<input type="checkbox"/> oui	<input type="checkbox"/> non
Anomalies osseuses	<input type="checkbox"/> oui	<input type="checkbox"/> non
MPNST	<input type="checkbox"/> oui	<input type="checkbox"/> non
Nombre de personnes atteintes, y compris le cas index	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2 et +
Parenté au 1 ^{er} degré entre patients : parent-enfant, frère-sœur	<input type="checkbox"/> oui	<input type="checkbox"/> non
Age au diagnostic du cas le plus précoce : ans		

Etiquette du malade

1.1 Téléphone patient : - domicile :.....
- mobile :
- professionnel :

Etes vous **opposé à** être contacté par le centre de référence des Neurofibromatoses pour qu'il vous soit proposé une participation à la Recherche ?

NON

OUI

1.2 Sexe : Masculin Féminin

1.3 Commune de naissance : |_____|

code postal : |_|_|_|_|_|

1.4 Département de naissance : |_____| (00 si né(e) à l'étranger

1.5. Pays d'origine : |_____|

Si né(e) à l'étranger

2. DIAGNOSTIC

2.1. Date de l' examen: |_|_|_|_|_|_|_|_|_|_| (jour/mois/année)

2.2. CRITERES DIAGNOSTIQUE :

- Au moins six taches café au lait (>5 mm dans leur plus grand diamètre avant la puberté et > 15 mm après la puberté).
- Deux neurofibromes ou plus de n'importe quel type ou un neurofibrome plexiforme.
- Des lentigines axillaires ou inguinales.
- Un gliome des voies optiques.
- Deux nodules de Lisch ou plus (hamartomes iriens).
- Une lésion osseuse caractéristique comme une dysplasie sphénoïde, un amincissement de la corticale des os longs avec ou sans pseudarthrose.
- Un parent du premier degré atteint de NF1 suivant les critères précédents.

2.3 CONCLUSION :

- NF Fruste
- NF Bénigne
- NF modérée
- NF grave (Grades de Riccardi)

- Peu visible Modérément visible Très visible

PERSPECTIVES :

- Chirurgie plastique Laser Chirurgie dermatologique
- Autres :
- Suivi médical : /an(s) par

3. INFORMATIONS FAMILIALES

3.1 Forme familiale Oui Non

3.2 Père

Atteint Non atteint Non documenté

Vivant Décédé Non documenté

3.3 Mère

Atteinte Non atteinte Non documentée

Vivante Décédée Non documentée

3.4

En âge de procréer : oui non

Si oui préciser :

Nombre d'enfants : |_|_|

Nombre d'enfants atteints : |_|_|

4. **ARBRE GENEALOGIQUE**

Comprenant les parents, les enfants et les collatéraux (marquer d'un astérisque le sujet examiné)

5. SIGNES ET SYMPTOMES

5.1. MESURES

Poids (kilogrammes)	_ _ _	kg
Taille (centimètres)	_ _ _	cm
Périmètre crânien (centimètres)	_ _ , _	cm
Tension Artérielle :/.....		

5.2. LESIONS CUTANÉES :

5.2.1 Taches café au lait de petites tailles (0,5-1,5 cm)

Absentes Présentes, nombre :

- 1
- 2
- 3
- 4
- 5
- 6
- 7 à 19
- Sup. à 20

5.2.2 Taches café au lait de grandes tailles (>1,5 cm)

Absentes Présentes, nombre :

- 1
- 2
- 3
- 4
- 5
- 6
- Ou plus, préciser : |_|_|

5.2.3 Lentigines axillaires :

Absentes
 Présentes, unilatérales
 Présentes, bilatérales

5.2.4 Lentigines à un autre site :

Absentes
 Présentes, unilatérales
 Présentes, bilatérales Si présentes, préciser le site :

.....

5.2.5 NEUROFIBROMES CUTANES ET SOUS -CUTANES			
5.2.5.1. Neurofibromes sous cutanés			
<input type="checkbox"/> Absents	<input type="checkbox"/> Présents, nombre	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 à 9 <input type="checkbox"/> 10 à 99 <input type="checkbox"/> Plus de 100	
5.2.5.2. Neurofibromes cutanés			
<input type="checkbox"/> Absents	<input type="checkbox"/> Présents, nombre :	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 à 9 <input type="checkbox"/> 10 à 99 <input type="checkbox"/> Plus de 100	
5.2.5.3 Taches violines			
<input type="checkbox"/> Absentes	<input type="checkbox"/> Présentes		
5.2.5.4 Plus grand des neurofibromes cutanés/sous-cutanés (dit "plexiforme")			
<input type="checkbox"/> Présent			<input type="checkbox"/> Absent
<input type="checkbox"/> Biopsié	<input type="checkbox"/> Non biopsié	<input type="checkbox"/> Inconnu	
<input type="checkbox"/> Orbito-palpébrale, préciser :	<input type="checkbox"/> Atteinte des parties molles seules <input type="checkbox"/> Atteinte des parties molles et de l'os avec vision conservée <input type="checkbox"/> Atteinte globale avec atteinte de la vision <input type="checkbox"/> Non documenté		
<input type="checkbox"/> Visage			
<input type="checkbox"/> Tête/cou			
<input type="checkbox"/> Tronc dorsal			
<input type="checkbox"/> Tronc ventral			
<input type="checkbox"/> Membres supérieurs			
<input type="checkbox"/> Membres inférieurs			
5.2.5.5. 2^{ème} plus grand des neurofibromes cutanés/sous-cutanés (dit "plexiforme")			
<input type="checkbox"/> Présent			<input type="checkbox"/> Absent
<input type="checkbox"/> Biopsié	<input type="checkbox"/> Non biopsié	<input type="checkbox"/> Inconnu	
<input type="checkbox"/> Orbito-palpébrale, préciser :	<input type="checkbox"/> Atteinte des parties molles seules <input type="checkbox"/> Atteinte des parties molles et de l'os avec vision conservée <input type="checkbox"/> Atteinte globale avec atteinte de la vision <input type="checkbox"/> Non documenté		
<input type="checkbox"/> Visage			
<input type="checkbox"/> Tête/cou			
<input type="checkbox"/> Tronc dorsal			
<input type="checkbox"/> Tronc ventral			
<input type="checkbox"/> Membres supérieurs			
<input type="checkbox"/> Membres inférieurs			

5.2.5 NEUROFIBROMES CUTANES ET SOUS-CUTANES (SUITE)

5.2.5.6. 3^{ème} plus grand des neurofibromes cutanés/sous-cutanés (dit "plexiforme")

- | | | |
|--|---|----------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Présent | <input type="checkbox"/> Absent | |
| <input type="checkbox"/> Biopsié | <input type="checkbox"/> Non biopsié | <input type="checkbox"/> Inconnu |
| <input type="checkbox"/> Orbito-palpébrale, préciser | <input type="checkbox"/> Atteinte des parties molles seules | |
| | <input type="checkbox"/> Atteinte des parties molles et de l'os avec vision conservée | |
| | <input type="checkbox"/> Atteinte globale avec atteinte de la vision | |
| | <input type="checkbox"/> Non documenté | |
| <input type="checkbox"/> Visage | | |
| <input type="checkbox"/> Tête/cou | | |
| <input type="checkbox"/> Tronc dorsal | | |
| <input type="checkbox"/> Tronc ventral | | |
| <input type="checkbox"/> Membres supérieurs | | |
| <input type="checkbox"/> Membres inférieurs | | |

5.2.5.7. Autres grands Neurofibromes cutanés et sous-cutanés (autre plexiforme)

- Oui Non

5.3. NEUROFIBROMES PROFONDS

- Présent(s) absent(s) Inconnu

Si, présent(s) : Année de la dernière imagerie : |_|_|_|_|_|

- présent(s) symptomatique(s) présent(s) asymptomatique(s)

Localisation : (plusieurs réponses possibles)

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Para-vertébraux | |
| <input type="checkbox"/> Thoracique | |
| <input type="checkbox"/> Membre supérieur | |
| <input type="checkbox"/> Membre inférieur | |
| <input type="checkbox"/> Cervical | |
| <input type="checkbox"/> Abdominal | <input type="checkbox"/> Intra péritonéal |
| | <input type="checkbox"/> Rétro péritonéal |
| | <input type="checkbox"/> Non précisé |
| <input type="checkbox"/> Pelvis | |

5.4. ANOMALIES OCULAIRES

5.4.1. Gliome optique : Présent Absent Non documenté

Si présent : âge de diagnostic : |__|__|

Présent symptomatique Présent asymptomatique

Traité Non traité

.....

5.4.2. Nodules de Lisch : présents absents non documenté

5.5. ANOMALIES NEUROLOGIQUES :

5.5.1 Céphalées / Migraines oui non

Si oui : âge d'apparition : |__|__|
 < 2 par mois ≥ 2 par mois

5.5.2 Épilepsie : oui non

Si oui : âge d'apparition : |__|__|

5.5.3 Hydrocéphalie : oui non

Si oui : âge de diagnostic : |__|__|

Mécanisme : Sténose de l'aqueduc de Sylvius
 Non documenté
 Autre, préciser :

5.5.4 Compression médullaire par neurofibrome :

Oui non

Si oui : âge de diagnostic : |__|__|

5.5.5 Complication vasculaire cérébrale :

Oui non

Si oui : âge de diagnostic : |__|__|

5.5.6. Autres problèmes neurologiques oui non

Si oui : Préciser :
âge de diagnostic |__|__|

5.6. Autre(s) maladie(s) : Non Oui (préciser)

.....

5.7 DEVELOPPEMENT INTELLECTUEL ET APPRENTISSAGE

5.7.1. Niveau d'étude maximal atteint :

- Ecole primaire
- Collège, classes de 6^{ème} à 3^{ème}, CAP, BEP
- Classes de seconde, première ou terminale
- Etudes supérieures (facultés, IUT, etc.)

5.7.2 Si étude en cours niveau :

- | | | | |
|--------------------------------|-------------------------------|-------------------------------|------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> CE1 | <input type="checkbox"/> CM2 | <input type="checkbox"/> 4EME | <input type="checkbox"/> 1ERE |
| <input type="checkbox"/> CE2 | <input type="checkbox"/> 6EME | <input type="checkbox"/> 3EME | <input type="checkbox"/> Terminale |
| <input type="checkbox"/> CM1 | <input type="checkbox"/> 5EME | <input type="checkbox"/> 2NDE | <input type="checkbox"/> CAP / BEP |
| <input type="checkbox"/> Autre | | | |

5.7.3 Difficultés d'apprentissage :

- Oui, documentées
- Oui, non documentées
- Non

5.8 ANOMALIES ENDOCRINIENNES

5.8.1 Hommes seulement : Age de la puberté Non applicable

- < 10 ans, préciser l'âge |__|__| ans
- 10-15 ans
- > 15 ans, préciser l'âge |__|__| ans
- Non pubère
- Non documenté

5.8.2 Femmes seulement : Age des premières règles Non applicable

- < 10 ans, préciser l'âge |__|__| ans
- 10-15 ans
- > 15 ans, préciser l'âge |__|__| ans
- Non pubère
- Non documenté

5.8.3 Problèmes endocriniens : (femme ou homme)

Non Inconnu Oui (Préciser)

5.9 Dysmorphie

Oui Non Non documenté

Si oui et si documenté :

Phénotype de Noonan : Oui Non

5.10. Hypertension artérielle

Oui Non

Si oui : âge de diagnostic : |__|__|

5.11 Anomalies cardio-vasculaires :

Non Inconnu Oui (Préciser)

5.12 Sténose de l'artère rénale

Oui Non Non documenté

Si oui : âge de diagnostic : |__|__|

5.13 ANOMALIES ORTHOPEDIQUES

5.13.1 Pseudarthroses

Membres supérieurs :

Absente(s)

Présente(s)

Membres inférieurs :

Absente(s)

Présente(s)

5.13.2 Tibia arqué congénital

Absent

Présent, préciser :

Cliniquement

Radiologiquement

5.13.3 Scoliose et/ou cyphose

Oui

Non

Opérée

Degrés de courbure :

Degrés (chiffres): |_|_|

Présent, non mesuré

Âge de début :

Congénital

Infantile (< 1 an)

Juvénile (1-10 ans)

Adolescent (11-21 ans)

Adulte (> 21 ans)

Présent mais début inconnu

Niveau de courbure maximal :

cervical

Thoracique

Lombaire

Présent, niveau inconnu

Multiples courbures

5.13.4 Dysplasie vertébrale

Absente

Présente

Non documentée

5.13.5 Dysplasie des ailes sphénoïdes

Absente

Présente, préciser :

Cliniquement

Radiologiquement

Non documentée

5.14 ANOMALIES CEREBRALES ET DES VOIES OPTIQUES	
5.14.1 TDM cérébral	<input type="checkbox"/> fait <input type="checkbox"/> non fait
<u>Si oui</u> :	année du dernier TDM _ _ _ _
	<input type="checkbox"/> TDM normal <input type="checkbox"/> TDM anormal
IRM cérébrale	<input type="checkbox"/> faite <input type="checkbox"/> non faite
<u>Si oui</u> :	année de la dernière IRM _ _ _ _
	<input type="checkbox"/> IRM normale <input type="checkbox"/> IRM anormale
5.14.2 Gliomes des nerfs optiques ET voies optiques intra-cérébrales	
<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	
<u>si oui</u> :	<input type="checkbox"/> unilatéral
	<input type="checkbox"/> Bilatéral
	<input type="checkbox"/> Pré chiasmatique (nerf optique)
	<input type="checkbox"/> Chiasmatique
	<input type="checkbox"/> Rétro chiasmatique
5.14.3 Hamartomes ou OBNI <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> non documenté	
<u>Si oui</u> :	âge de diagnostic : _ _
	Nombre : <input type="checkbox"/> non documenté
	<input type="checkbox"/> < 5
	<input type="checkbox"/> > 5
	<input type="checkbox"/> Innombrable
	Prise de contraste : <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non
5.14.4 Tumeurs <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> non	
<u>Si oui</u> :	âge de diagnostic : _ _
	<input type="checkbox"/> Lésion unique
	<input type="checkbox"/> Lésions multiples
	<input type="checkbox"/> Effet de masse
	<input type="checkbox"/> Prise de contraste
	<input type="checkbox"/> Supratentorielle(s)
	<input type="checkbox"/> Infratentorielle(s)
	<input type="checkbox"/> Vasculaire(s)
5.14.5 Autres anomalies cérébrales <input type="checkbox"/> oui <input type="checkbox"/> non	
<u>Si oui, préciser</u> :	
.....	

5.15 NEOPLASIES		<input type="checkbox"/> Présentes	<input type="checkbox"/> Absentes
<u>Si présentes, préciser</u>			
Type de néoplasies	Confirmé par un examen d'anatomopathologie		Âge découverte
<input type="checkbox"/> gliome des voies optiques	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	_ _
<input type="checkbox"/> gliome de bas grade (gliome optique exclu)	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	_ _
<input type="checkbox"/> gliome agressif (gliome optique exclu)	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	_ _
<input type="checkbox"/> leucémie lymphoblastique	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	_ _
<input type="checkbox"/> leucémie lmyéo-monocytaire chronique juvénile	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	_ _
<input type="checkbox"/> phéochromocytome	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	_ _
<input type="checkbox"/> tumeur carcinoïde	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	_ _
<input type="checkbox"/> tumeur Triton	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	_ _
<input type="checkbox"/> tumeur intestinale	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	_ _
<input type="checkbox"/> Lymphome non hodjkiniien	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	_ _
<input type="checkbox"/> ganglioneurome	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	_ _
<input type="checkbox"/> neuroblastome	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	_ _
<input type="checkbox"/> rhabdomyosarcome	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	_ _
<input type="checkbox"/> tumeur maligne des gaines nerveuses	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	_ _
<input type="checkbox"/> cancer du sein	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	_ _
<input type="checkbox"/> autre(s) néoplasie(s), préciser :	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	_ _

6. AUTRES EXAMENS PARA CLINIQUES REALISES

6.1 Electromyogramme des membres : Oui Non

Si fait : Normal Anormal (préciser) :.....

.....

6.2 IRM / TDM Rachis Non Oui Date : |_|_| |_|_| |_|_| |_|_|

Normale Anormale (préciser) :

.....

.....

6.3 IRM / TDM Cuisse : Non Oui Date : |_|_| |_|_| |_|_| |_|_|

Normale Anormale (préciser) :

.....

7. Autres examens:.....

.....

8. Mutation identifiée non oui

9. Option de diagnostic anténatal envisagé :

non oui

peut- être ne s'applique pas (enfant)

FICHES DE SUIVI MEDICAL

Date :/...../.....

Dr :

| [Version Février 2008](#)

Date :/...../.....

Dr :

| [Version Février 2008](#)

Date :/...../.....

Dr :

| [Version Février 2008](#)

Date :/...../.....

Dr :

| [Version Février 2008](#)

Date :/...../.....

Dr :

| [Version Février 2008](#)

Date :/...../.....

Dr :

| [Version Février 2008](#)

Date :/...../.....

Dr :

| [Version Février 2008](#)

Date :/...../.....

Dr :

| [Version Février 2008](#)

Date :/...../.....

Dr :

| [Version Février 2008](#)

Date :/...../.....

Dr :

| [Version Février 2008](#)

Date :/...../.....

Dr :

| [Version Février 2008](#)

Date :/...../.....

Dr :

| [Version Février 2008](#)

Date :/...../.....

Dr :

| [Version Février 2008](#)

Date :/...../.....

Dr :

| [Version Février 2008](#)

Date :/...../.....

Dr :

| [Version Février 2008](#)

Date :/...../.....

Dr :

| [Version Février 2008](#)

Date :/...../.....

Dr :

| [Version Février 2008](#)

Date :/...../.....

Dr :

| [Version Février 2008](#)

Date :/...../.....

Dr :

| [Version Février 2008](#)

Date :/...../.....

Dr :

Date :/...../.....

Dr :

| [Version Février 2008](#)

Date :/...../.....

Dr :

| [Version Février 2008](#)

Date :/...../.....

Dr :

| [Version Février 2008](#)

Date :/...../.....

Dr :

| [Version Février 2008](#)

Date :/...../.....

Dr :

| [Version Février 2008](#)

Date :/...../.....

Dr :

| [Version Février 2008](#)

Date :/...../.....

Dr :

| [Version Février 2008](#)

Date :/...../.....

Dr :

| [Version Février 2008](#)

Date :/...../.....

Dr :

| [Version Février 2008](#)

Date :/...../.....

Dr :