

**Formulaire obligatoire:** l'indication et les informations cliniques sont nécessaires afin de permettre une interprétation fiable des résultats de l'analyse génétique.

Formulaire disponible sur [https://www.chuliege.be/jcms/c2\\_26075869/fr/genetique/formulaires-cliniques](https://www.chuliege.be/jcms/c2_26075869/fr/genetique/formulaires-cliniques)  
**A communiquer avec la prescription ou par mail (dispa.genetique@chuliege.be) ou par fax (04/323.13.84).**

## INDICATION CLINIQUE

### Mouvements anormaux hyperkinétiques

- Dystonie
- Chorée
- Myoclonie
- Mouvements anormaux paroxystiques

### Mouvements anormaux hypokinétiques

#### Parkinsonisme

- Familial
- Précoce (< 40 ans)
- Associé à d'autres mouvements anormaux

### Ataxie/paraplégie spastique

#### Ataxie

- Complexe (associée à d'autres mouvements anormaux)
- Pure seulement en seconde intention si SCA fréquentes, FXTAS et panel ataxie négatif

#### Paraplégie spastique

- Complexe (associée à d'autres mouvements anormaux)
- Pure seulement en seconde intention si panel SPG négatif

**Autre (contacter le laboratoire):** .....

## IDENTIFICATION PATIENT (ETIQUETTE)

Nom: .....

Prénom: .....

Date de naissance: .....

Sexe:  Homme  Femme

Registre national: .....

Médecin prescripteur: .....

## PHENOTYPE (CODES HPO - [HTTPS://HPO.JAX.ORG](https://hpo.jax.org))

### Mouvements anormaux

- Code HPO**
- 1300  Parkinsonisme
  - 31825  Freezing
  - 2267  Hyperreflexie
  - 1337  Tremblement
  
  - 1332  Dystonie
  - 4373  Focale
  - 473  Cervicale
  - 12049  Dysphonie spasmodique
  - 12179  Syndrome de Meige (dystonie crânio-faciale)
  - 551204  Oro-mandibulaire (dont dystonie de l'embouchure)
  - 2356  Crampe de l'écrivain
  - 643  Bléphasospasme
  - 2451  Membres:  
Précisez: .....
  
  - 7325  Généralisée
  - 2268  Paroxystique
  - 10553  Crise oculogyre
  - 2072  Chorée
  - 1336  Myoclonie
  - 12164  Asterixis
  - 100033  Tics
  
  - 1288  Ataxie/troubles de la marche
  - 1251  Ataxie cérébelleuse
  - 2131  Ataxie épisodique
  - 1257  Spasticité/syndrome pyramidal
  - 1258  Paraparésie spastique
  - Autre: .....

### Neurologie

- Code HPO**
- 1250  Epilepsie  
Type: .....
  - 100543  Troubles cognitifs
  - 726  Démence
  - 9830  Neuropathie type, EMG:  
.....
  - 3198  Myopathie type, EMG, biopsie, CPK:  
.....
  
  - 1252  Hypotonie
  - 2076  Migraines
  - 100659  Pathologie neurovasculaire
  - 1297  AVC
  
  - 708  Troubles psychiatriques  
Type, cause: .....
  
  - 12443  Anomalie IRM cérébrale
  - 2352  Leuco-encéphalopathie
  - 2415  Leucodystrophie
  - 12444  Atrophie cérébrale
  - 1272  Atrophie cérébelleuse
  - 2514  Calcifications cérébrales (Fahr)
  - 1273  Anomalie du corps calleux  
Précisez: .....
  - 2339  Anomalies des noyaux gris  
Précisez cause: .....
  - Autre: .....

### Ophthalmologie

- Code HPO**
- 508  Ptosis
  - 544  Ophthalmologie extrinsèque
  - 639  Nystagmus
  - Autre: .....

### Neurodéveloppement

- Code HPO**
- 1249  Déficience intellectuelle  
Degré: .....
  - 12758  Retard de développement
  - 1270  Moteur
  - 750  Langage
  - 1328  Difficulté à l'apprentissage
  - 7018  TDAH
  - 729  Trouble du spectre autistique
  - 1999  Dysmorphologie  
Précisez: .....
  - Autre: .....

### Autre

- .....
- .....
- .....
- .....

## Autres informations pertinentes (antécédents familiaux, âge de début, mutation familiale...)

.....  
.....