



Université catholique de Louvain

Cliniques universitaires Saint-Luc
association sans but lucratif



Centre de Génétique Humaine UCL

Livret clinique

Sclérose tubéreuse de Bourneville

Cas index

Nom du Patient :

Prénom du patient :

Date de Naissance (JJ/MM/AAAA):

Sexe Masculin Féminin

Origine ethnique : caucasienne/asiatique/africaine du Nord/africaine du Sud/
préciser pays d'origine

Nom du médecin clinicien ou généticien référant :

Dr V. Dideberg

Adresse :

Dr V. Dideberg
Génétique Humaine
Centre hospitalier universitaire de Liège
Site du Sart Tilman
Avenue de l'Hôpital, n°1
Domaine universitaire du Sart Tilman
Bâtiment B 35
4000 Liège 1

Copie :

Dr

Adresse :

Adresse électronique :

Parents du cas index :

Dermatologique : examen fait / non fait
Si fait normal/ anormal
Si anomalies, lesquelles :

Ophthalmologie : examen fait / non fait
Si fait normal/ anormal

Secrétariat:
Tour R. Franklin (niv. 0)
Avenue Hippocrate 10
B-1200 Bruxelles

Tél.: +32 2 764 67 74
Fax: +32 2 764 69 36

Médecins: Prof H. Antoine-Poirel
Dr W. Courtens
Dr T. Léal
Dr N. Revencu
Dr Y. Sznajer

Consultants: Dr B. Brasseur
Prof K. Dahan
Prof Y. Gillerot
Prof C. Verellen-Dumoulin

Scientifiques: G. Ameye
N. Lannoy
J.-M. Libouton
X. Pepermans
M. Ravoet

Infirmière sociale: A.-F. Gillardin
Psychologue: M.-C. Léonard

Si anomalies, lesquelles :

Cérébral (imagerie): examen fait / non fait
Si fait normal/ anormal
Si anomalies, lesquelles :

Cardiaque : examen fait / non fait
Si fait normal/ anormal
Si anomalies, lesquelles :

Rénal : examen fait / non fait
Si fait normal/ anormal
Si anomalies, lesquelles :

Kyste osseux : examen fait / non fait
normal/ anormal
Si anomalies, lesquelles :

Conclusion en l'état des informations obtenues:

Forme sporadique Forme familiale

Si Forme familiale, dessinez arbre généalogique complet

Histoire naturelle *Patient Index*

Antenatal : Anomalies échographiques

Premier trimestre Clarté nuquale : Oui/Non/Non mentionné
Second trimestre Rhabdomyome intra-cardiaque
Oui/Non/Non noté
Retard croissance : si oui, préciser : percentiles
Oligoamnios/Polyhydramnios/Non mentionné
Reins hyperéchogènes/kystes
Troisième trimestre : Retard croissance : Oui/Non/Non mentionné
Anomalies cérébrales ; si oui lesquelles
Echographie
IRM fœtale
Anomalies autres ; si oui, lesquelles

Paramètres de naissance

Prématurité (naissance < 37 semaines) OUI /NON/ Donnée indisponible
Si Oui : âge gestationnel en semaines :
Poids en grammes Percentile :
Taille en cms Percentile :
Périmètre crânien Percentile :

Evaluation dermatologique

Examen en lumière de Wood

Tâches achromiques (dépigmentées) : OUI/NON/Non fait
Angiofibromes OUI/NON/Non recherché
Si oui : aucun traitement/chirurgie
Plaque frontale OUI/NON/Non examiné
Plaque « peau de chagrin » OUI/NON/Non examiné

Evaluation ophtalmologique

Hamartome rétinien OUI/NON/ Non fait
Si oui, découverte à l'âge de

Evaluation neurologique

Retard de développement psychomoteur : Oui/Non/Non disponible

Si oui ; préciser

Position assise acquise à (âge en mois) :

Marche acquise à (âge en mois) :

Retard intellectuel

Si oui

QI et âge au moment du test de QI :

Avec Retard scolaire (enseignement spécial)

Si oui précisez

Troubles de la personnalité – Commentez ou utilisez classification DSMIV

Epilepsie Oui/Non/Non connue

Si oui Âge de début

Spasmes infantiles Oui/Non/Non mentionné

Epilepsie contrôlée Oui/Non/Non mentionné

Chirurgie épilepsie OUI/NON/ne s'applique pas

Imagerie cérébrale(IRM) Faire/ Non faite

Anomalies : Oui/Non

Si oui, nodules sous épendymaire/tuber/anomalie migration

Evaluation rénale :

Angiomyolipome

OUI/NON/ Non recherché

Si oui, taille en cms au moment du diagnostic

Protéinurie

OUI/NON/Non recherchée

Hématurie

OUI/NON/Non recherchée

Polykystose

OUI/NON/Non recherchée

Insuffisance rénale

OUI/NON/Non recherchée

Evaluation cardiaque

Rhabdomyome post natal

Si oui,

Nombre

Traitement éventuel

Autre(s) anomalie(s)

Patient index

Vivant/Mort

Si décès :

Précisez

âge et motif :

Critères diagnostiques

Adapté de Yates Europ J Hum Genet 2006;14 :1067

	Critères majeurs	Critères mineurs
Dermatologique	1) Angiofibromes faciaux ou plaques frontales 2) Fibrome lingual (non traumatique) 3) ≥3 macules hypomélaniques (tâches hypopigmentées) 4) Macules 'peau de chagrin' (émeri)	Lésions cutanées « en confetti »
Ophthalmologique	Hamartome rétinien nodulaire multiple	Pastille achromique rétinienne
Cérébral	1) Tuber cortical 2) Nodule sous épendymaire 3) Astrocytome à cellules géantes (sous épendymaire)	Anomalies de migration de la substance blanche (anomalie migration neuronale)
Cardiaque	Rhabdomyome (isolé ou multiple)	
Rénal	Angiomyolipome rénal ou lymphangiomyomatose	Kystes rénaux multiples
Dentition/Cavité buccale		1) Anomalies de l'émail dentaire (multiples pertuis) 2) Fibromes gingivaux
Digestif		Polypose hamartomateuse colique
Os		Kystes osseux
Vasculaire		Hamartome (autre que rénal)

Diagnostic clinique certain SSI Présence de **deux critères majeurs**

OU

1 critère majeur + 2 critères mineurs

Diagnostic **probable** SSI

Présence d'**1 critère majeur ET** d'**1 critère mineur**

Diagnostic **possible** SSI

Présence d'**1 critère majeur**

Merci de me renvoyer à

Pr Y Sznajer
Centre de Génétique humaine
Cliniques universitaires St-Luc
U.C.L
Tour R Franklin
52 av Mounier
B1200 Bruxelles