

### 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  Choréoathétose
- 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

#### Ophtalmologie

- 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