

LABORATOIRE AUTORISE POUR LA REALISATION DES EXAMENS DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES D'UNE PERSONNE

PATIENT	MEDECIN PRESCRIPTEUR
Nom	NomPrénom.....
Prénom.....	Adresse.....
Date de naissance
Adresse.....	Tel :Fax :
.....	N° FINESS :
.....	SIGNATURE :
Sexe : <input type="checkbox"/> masculin <input type="checkbox"/> féminin	

EXAMEN PRESCRIT	INDICATION	
	<input type="checkbox"/> Patient de sexe masculin	<input type="checkbox"/> Patient de sexe féminin
<input type="checkbox"/> Etude du gène <i>MECP2</i>	<input type="checkbox"/> Syndrome de Rett classique <input type="checkbox"/> Syndrome de Rett variant <input type="checkbox"/> Retard mental lié à l'X (Xq28) <input type="checkbox"/> Encéphalopathie néonatale <input type="checkbox"/> Retard mental syndromique (hypotonie, ataxie, spasticité....)	<input type="checkbox"/> Syndrome de Rett classique <input type="checkbox"/> Syndrome de Rett variant <input type="checkbox"/> Syndrome d'Angelman <input type="checkbox"/> Syndrome autistique <input type="checkbox"/> Retard mental non spécifique autre <input type="checkbox"/> Etude familiale : mère d'une fille atteinte <input type="checkbox"/> Etude familiale : sœur asymptomatique d'une fille atteinte
<input type="checkbox"/> Etude du gène <i>CDKL5</i>	<input type="checkbox"/> Encéphalopathie épileptique précoce/sévère <input type="checkbox"/> Syndrome de Rett variant à début précoce	<input type="checkbox"/> Encéphalopathie épileptique précoce/sévère <input type="checkbox"/> Syndrome de Rett variant à début précoce
<input type="checkbox"/> Etude du gène <i>FOXP1</i>	<input type="checkbox"/> Syndrome de Rett classique <input type="checkbox"/> Syndrome de Rett congénital +/- anomalies cérébrales IRM	<input type="checkbox"/> Syndrome de Rett classique <input type="checkbox"/> Syndrome de Rett congénital +/- anomalies cérébrales IRM

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES (selon Neul et al Ann Neurol 2010;68:944-950)

Critères majeurs et d'exclusion du syndrome de Rett

Non **Oui**

Période prénatale et période néonatale normales

Absence d'anomalie cérébrale secondaire à une autre étiologie

Développement psychomoteur normal durant les 6 premiers mois de vie (à l'exception d'une possible hypotonie)

Absence partielle ou complète de l'utilisation volontaire des mains Age de début :

Stéréotypie manuelle Age de début :

Absence partielle ou complète du langage Age de début :

Détérioration de la motricité à type de dyspraxie ou d'incapacité motrice, d'ataxie Age de début :

Critères en faveur du syndrome de Rett

Non **Oui**

Troubles respiratoires durant les heures d'éveil

Grincement des dents

Troubles du sommeil

Troubles du tonus musculaire- Spasticité

Troubles vasomoteurs périphériques

Scoliose ou cyphose

Retard de croissance

Pieds et mains hypotrophiques

Rires ou cris immotivés

Diminution de réponse à la douleur

Contact oculaire intense

Autres critères

Epilepsie

Spasmes infantiles

Hypotonie

Anomalies cérébrales à l'IRM

Atrophie testiculaire

Infections récurrentes

Trouble de la communication, Retrait social, Automutilation

Inflexibilité de la croissance du PC

Microcéphalie

COMMENTAIRES ET ARBRE GENEALOGIQUE :