FICHE DE RENSEIGNEMENTS ATAXIES

SIL-FE-CBP-228 V3 09 2020

IDENTIFICATION DU PATIENT

NOM - Prénom :

NOM de jeune fille :

SEXE : ☐H ☐F

Date de Naissance :

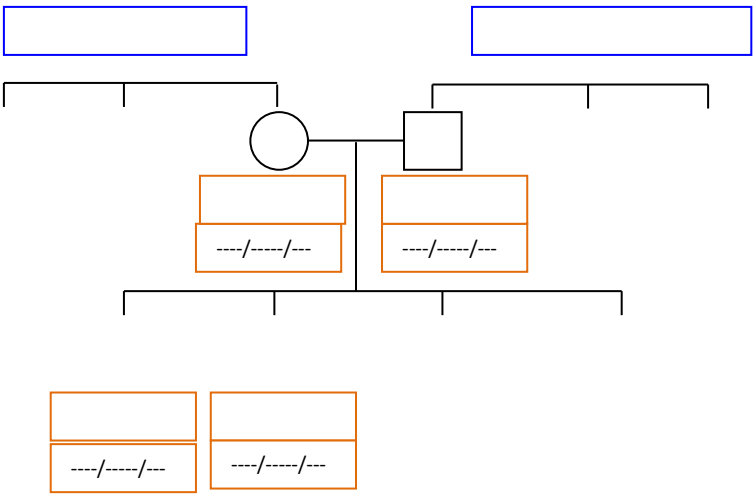
IDENTIFICATION DU PRESCRIPTEUR :

Service :

Nom du médecin prescripteur :

Date :

CARACTERE HEREDITAIRE : ☐ OUI ☐ NON



Sain : ☐

Atteint : ■

prénom

ddn----/-----

NOM

AGE ET SIGNES DE DEBUT :

AGE DE DEBUT : ☐☐ **ans** **MODE DE DEBUT :** BRUTAL ☐ PROGRESSIF ☐

SIGNES DE DEBUT : .....

EXAMEN CLINIQUE:

SIGNES NEUROLOGIQUES : ☐ **OUI** ☐ **NON**

SD CEREBELLEUX: ☐ oui ☐ non Statique ☐ Cinétique ☐ Locomoteur ☐ Dysarthrie ☐

SD PYRAMIDAL: ☐ oui ☐ non

REFLEXES : normaux ☐ vifs ☐ faibles ☐ aréflexie ☐

TR SENSITIFS Tr sens profonde : ☐ oui ☐ non Tr sens superficielle : ☐ oui ☐ non

NEUROPATHIE : ☐ oui ☐ non

SIGNES EXTRAPYRAMIDAUX :

Parkinsonisme : ☐ oui ☐ non akinésie ☐ rigidité ☐ trembl repos ☐ roue dentée ☐

Mouvements anormaux involontaires : ☐ oui ☐ non décrire : .....

DYSAUTONOMIE : ☐ oui ☐ non hypotension ☐ Dysurie ☐

Tr déglutition : ☐ oui ☐ non

Epilepsie : ☐ oui ☐ non

Apraxie : ☐ oui ☐ non

PATHOLOGIE NEUROMUSCULAIRE : déficit moteur ☐ amyotrophie ☐ fasciculations ☐ myokimies ☐

Autres, décrire ……

SIGNES NEUROSENSORIELS : ☐ OUI ☐ NON

SIGNES OPHTALMOLOGIQUES : ☐ oui ☐ non

Nystagmus ☐ Rétinopathie ☐ Telangiectasie ☐ Atrophie optique ☐

Autres, décrire ……

SIGNES ORL : ☐ oui ☐ non Hypoacousie ☐ Autre, décrire : ……..

PATHOLOGIE DES FONCTIONS SUPERIEURES : ☐ OUI ☐ NON

Troubles cognitifs ☐ Retard mental ☐ Troubles psychiatriques ☐ Autre, décrire ……

PATHOLOGIE EXTRA-NEUROLOGIQUE : ☐ OUI ☐ NON

SD DYSMORPHIQUE : pieds creux ☐ scoliose ☐ **TR ENDOCRINIENS :** diabète ☐ Hypogonadisme ☐

AUTRES : cardiopathie ☐ Dermatose ☐ Cancers ☐ Autre, décrire ……

MODE D'EVOLUTION : Aggravation lentement progressive ☐ Par poussée ☐ Peu évolutif ☐

EXAMENS COMPLEMENTAIRES:

SCANNER / IRM CEREBRALE : ☐ oui ☐ non

Atrophie cérébelleuse ☐ Atrophie tronc cérébral ☐ Atrophie médullaire ☐ Leucopathie ☐

Autre : ……..

EMG : ☐ oui ☐ non Résultat : ……

POTENTIELS EVOQUES : ☐ oui ☐ non Résultat : ……..

Recherche d'ACANTHOCYTES : ☐ oui ☐ non Résultat : ……..

DOSAGES BIOLOGIQUES **Vit E** : ……

Alpha foetoprotéine : ☐ oui ☐ non Résultat : ……..

Bilan métabolique : ☐ oui ☐ non Résultat : ……..

Bilan de mitochondriopathie : ☐ oui ☐ non Résultat : ……..

Bilan dysimmunitaire et tumoral : ☐ oui ☐ non Résultat : ……..

Autres : ……..

DEGRE DE CERTITUDE DU DIAGNOSTIC EVOQUE :

☐ DIAGNOSTIC CERTAIN (hérédité et aspects cliniques ou confirmation anapath) ☐ DIAGNOSTIC PROBABLE

☐ DIAGNOSTIC POSSIBLE ☐ EVALUATION CLINIQUE IMPOSSIBLE

DIAGNOSTICS ENVISAGES :

ATAXIE DOMINANTE

☐ SCA1, 2, 3, 6, 7, 17

☐ DRPLA

ATAXIE RECESSIVE

☐ Friedreich

☐ Autre: ……..

☐ Panel >350 gènes (ataxies dominantes, récessives, liées à l'X) en séquençage haut débit