



POLE DE BIOLOGIE PATHOLOGIE GENETIQUE

L'expertise du CHU au service de la région.

		INSTITU	T DE BIOCHIMIE ET E	BIOLOGIE MOLECULAII	RE	
			- SECTEUR NEUR	OBIOLOGIE -		
€ 03.20.44	.48.01	FICHE I	DE RENSEIGNEMENT	TS PARKINSON ET NBI	A	
						août-
Demandeur Adresse CP Téléphone E mail  Nom Nom d'épouse Prénom Né(e) le Sexe	PA	Ville	TTE	Nom du ou des Médecins prescripteurs  Votre référence Service/Unité	SERVICE CL	INIQUE  AMPON DU  MEDECIN
				Fax pour envoi des r		
		R	ENSEIGNEMENTS CO	ONPLEMENTAIRES		
- ARBRE GEN	EALOGIQUE :					
- AGE ET SIGN	NES DE DEBUT :					
Age de début	:	ans		Mode de début :	☐ Brutal	☐ Progressif
Signes de dél	but:					

N'oubliez pas de joindre le consentement éclairé obligatoire ainsi que l'ordonnance médicale.

EXAMEN CLINIQUE:							
SIGNES NEUROLOGIQUES:							
PARKINSON TYPIQUE : OUI NON PARKINSON ATYPIQUE: OUI NON							
Sd Parkinsonien Myoclonies Dystonie Chorée Tremblement Tic							
Signes neurologiques associés :							
Tr cognitifs Tr sphinctériens Hypotension orthostatique							
Critères atypiques /d'exclusion:							
Prise de neuroleptiques antérieure à l'apparition des signes cliniques :   OUI NON							
AVC Encéphalite Intoxication							
Sd pyramidal Sd cérébelleux Apraxie Ophtalmoplégie Incontinence précoce							
☐ Instabilité posturale sévère et précoce ☐ Tr cognitifs précoces ☐ Epilepsie							
☐ Troubles psychiatriques							
SIGNES EXTRANEUROLOGIQUES : OUI NON :							
MODE D'EVOLUTION : lentement progressive  rapidement progressive/sévère  Peu évolutif							
Présence d'une Dopasensibilité : OUI NON							
EXAMENS COMPLEMENTAIRES:							
SCANNER / IRM CEREBRALE : Dépôt de fer NBIA) atrophie du noyau caudé atrophie cérébelleuse							
atrophie du corps calleux atrophie lobaire hypersignaux substance blanche hypersignaux noyaux gris							
□ calcifications							
Autres:							
DAT SCAN : NORMAL ANORMAL NON REALISE Résultat :							
Bilan du cuivre : NORMAL ANORMAL NON REALISE							
Bilan du fer : NORMAL ANORMAL NON REALISE							
Acanthocytes: ABSENCE PRESENCE NON REALISE							
Bilan des lactates : NORMAL ANORMAL NON REALISE							
Autres :							
DEGRE DE CERTITUDE DU DIAGNOSTIC EVOQUE :							
DIAGNOSTIC CERTAIN (hérédité et aspects cliniques ou confirmation anapath)							
☐ DIAGNOSTIC PROBABLE							
☐ DIAGNOSTIC POSSIBLE							
EVALUATION CLINIQUE IMPOSSIBLE (autre affection neurologique masquant la symptomatologie)							
DIAGNOSTICS ENVISAGES:							
PARKINSON JUVENILE							
Kit Parkinson (principaux réarrangements et mutations ponctuelles fréquentes)							
Puce de séquençage haut débit (prévoir d'envoyer: prélèvement et clinique des parents; à défaut, membre sain ou atteint de la							
fratrie)  Càng(a) envisaga(a) prioritairement :							
Gène(s) envisagé(s) prioritairement :							
NBIA  Russ de séguences hout débit (prélèvement et alinique des parente; à défaut, membre sein ou etteint de le fratrie							
Puce de séquençage haut débit (prélèvement et clinique des parents; à défaut, membre sain ou atteint de la fratrie							
Gène(s) envisagé(s) prioritairement :							