FICHE DE RENSEIGNEMENTS NEURODEGENERESCENCE AVEC ACCUMULATION INTRACEREBRALE DE FER (NBIA)

Nom :..... **Prénom** : ..... **Date de naissance** : ..... / ..... /..... **Age** : ..... **Sexe** : **F** ☐ / **M** ☐ / **I** ☐

Date de la demande : ..... / ..... /.....

Nom et adresse du prescripteur : .....

.....

17 gènes de NBIA analysés par NGS : *PANK2 ; COASY ; C19orf12; REPS1 ; CP; CRAT ; FA2H ; SCP2 ; ATP13A2; AP4M1; FTL; GTPBP2; DCAF17; DDHD1; PLA2G6; FTH1; WDR45*

Antécédents familiaux (arbre généalogique obligatoire)

- Déficit intellectuel oui ❑ / non ❑ / NSP ❑
- Démence oui ❑ / non ❑ / NSP ❑
- Tremblements oui ❑ / non ❑ / NSP ❑
- Ataxie cérébelleuse oui ❑ / non ❑ / NSP ❑
- Dystonie oui ❑ / non ❑ / NSP ❑
  - Si oui, précisez l'âge de survenue des différents signes:
    .....

Antécédents personnels

- Age de début de la maladie ……. / NSP ❑
- Signes de début
  - Retard des acquisitions motrices oui ❑ / non ❑ / NSP ❑
  - Déficit intellectuel oui ❑ / non ❑ / NSP ❑
  - Déclin cognitif oui ❑ / non ❑ / NSP ❑
  - Tremblement postural oui ❑ / non ❑ / NSP ❑
  - Tremblement de repos oui ❑ / non ❑ / NSP ❑
  - Tremblement mixte oui ❑ / non ❑ / NSP ❑
  - Dysarthrie oui ❑ / non ❑ / NSP ❑
  - Ataxie à la marche oui ❑ / non ❑ / NSP ❑
  - Mouvements choréiques oui ❑ / non ❑ / NSP ❑
  - Dystonie oui ❑ / non ❑ / NSP ❑
  - Troubles psychiatriques oui ❑ / non ❑ / NSP ❑

Examen clinique

- **Examen neurologique**
  - Réflexes Ostéo-Tendineux : normaux ❑ / vifs ❑
  - Hypertonie pyramidale /spasticité oui ❑ / non ❑ / NSP ❑
  - Signe de Babinski oui ❑ / non ❑ / NSP ❑
  - Signe de Hoffmann oui ❑ / non ❑ / NSP ❑
  - Hypertonie extrapyramidale oui ❑ / non ❑ / NSP ❑
  - Akinésie oui ❑ / non ❑ / NSP ❑
  - Syndrome cérébelleux statique oui ❑ / non ❑ / NSP ❑
  - Syndrome cérébelleux cinétique oui ❑ / non ❑ / NSP ❑
  - Dysarthrie cérébelleuse oui ❑ / non ❑ / NSP ❑
  - Dystonie de la face oui ❑ / non ❑ / NSP ❑
  - Dystonie des membres oui ❑ / non ❑ / NSP ❑
  - Dystonie laryngée avec dysphonie oui ❑ / non ❑ / NSP ❑
  - Myoclonies du palais oui ❑ / non ❑ / NSP ❑
  - Déficit intellectuel oui ❑ / non ❑ / NSP ❑
    Si QI connu précisez : .....
  - Altération cognitive progressive oui ❑ / non ❑ / NSP ❑
    Si oui précisez : .....
  - Autres : .....

FICHE DE RENSEIGNEMENTS NEURODEGENERESCENCE AVEC ACCUMULATION INTRACEREBRALE DE FER (NBIA)

Examens complémentaires (fournir la copie des comptes-rendus)

- **Biologie** :
  - Ferritinémie : .....(Normales =)
  - Céruléosplasminémie :
  - Bilan phosphocalcique :
  - Acanthocytes : oui ❑ / non ❑

- **IRM cérébrale** : transfert des images via le PACS du CHU de Bordeaux (contact mail : src-imagerie@chu-bordeaux.fr) ou d'un CD à l'attention du Dr Chloé ANGELINI
  - **<u>Sans obtention de l'ensemble des clichés IRM, l'analyse ne sera pas réalisée</u>**

- **Scanner cérébral (si réalisé)** :
  - Calcifications : oui ❑ / non ❑ (si oui, fournir les clichés)

ELEMENTS A FOURNIR :
• Arbre généalogique
• IRM cérébrale +++ (prévoir des clichés en FLAIR, T2*/ SWI ou SWAN et des clichés en diffusion)
• Consentement signé
• Ordonnance précisant le nom du gène si orientation et « panel NBIA »
• 1 tube EDTA de 5 ml ou 7 mL ou ADN
• Facturation : RIHN N351, BHN5570

Retourner les documents au Dr Chloé ANGELINI
Accueil de Biologie Centralisé
Laboratoire de Génétique Moléculaire
Groupe Hospitalier Pellegrin
Place Amélie Raba Léon
33076 Bordeaux Cedex
Tel : 05 56 79 59 81
Mail : sec-labo-genetique@chu-bordeaux.fr