FICHE DE RENSEIGNEMENTS SYNDROME X-FRAGILE, FXTAS, IOP

Etude du gène *FMR1* (Fragile X Mental Retardation 1)

Etiquette du PATIENT ou :

NOM : .....

Prénom : .....*Sexe :* ☐ *féminin* ☐ *masculin*

Date de naissance : ....

	OUI	NON	
Grossesse en cours	☐	☐	*Terme :* ……

A envoyer à :
Accueil de Biologie Centralisé
Laboratoire de Génétique Moléculaire
Groupe Hospitalier Pellegrin
Place Amélie Raba Léon
33076 Bordeaux Cedex
Tel : 05-56-79-59-81
sec-labo-genetique@chu-bordeaux.fr
Pr Benoit Arveiler

MEDECIN CORRESPONDANT

NOM : .....
Mail : .....

MOTIVATION DE LA DEMANDE

- **Diagnostic du syndrome X fragile** ☐
  *chez un **patient** présentant un **retard** des acquisitions et/ou des troubles du comportement*

- **Diagnostic pour conseil génétique du syndrome X fragile**
  - un (des) apparenté(s) présentant un syndrome de l'X fragile diagnostiqué ☐

Nom du (des) apparenté(s) / lien de parenté :
.....
.....

  - un (des) apparenté(s) présentant une déficience intellectuelle inexpliquée ☐

- **Diagnostic de la prémutation dans le cadre de pathologies associées :**
  - **diagnostic d'un syndrome FXTAS** *(Fragile X Tremor/Ataxia Syndrome)* ☐
  - **insuffisance ovarienne précoce** ☐

ARBRE GENEALOGIQUE

FICHE DE RENSEIGNEMENTS SYNDROME X-FRAGILE, FXTAS, IOP

RENSEIGNEMENTS A REMPLIR
dans le cadre d'une recherche de **syndrome d'X Fragile**

EXAMEN CLINIQUE :

	OUI	NON
- Dysmorphie faciale : front haut	☐	☐
mâchoire allongée	☐	☐
oreilles décollées	☐	☐
grandes	☐	☐
- Macroorchidie post-pubertaire	☐	☐
- Déficience intellectuelle	☐	☐
Q.I. si évalué :		
- Retard des acquisitions	☐	☐
- Traits autistiques ou autisme	☐	☐
- Troubles du comportement	☐	☐

RENSEIGNEMENTS A REMPLIR
dans le cadre d'une recherche de **pathologies liées à une prémutation de *FMR1***

➢ SYNDROME FXTAS

	OUI	NON
- Tremblement	☐	☐
- Ataxie cérébelleuse	☐	☐
- Déclin cognitif	☐	☐
- Syndrome parkinsonien	☐	☐
- Neuropathie périphérique	☐	☐
- Anomalies IRM :	☐	☐

……

Autres :……

……

➢ INSUFFISANCE OVARIENNE PRECOCE

- Antécédents et bilan hormonal:

……

……

……