



CHU Sainte-Justine
Le centre hospitalier
universitaire mère-enfant

Pour l'amour des enfants



HSJ-0000

HSJ-0000

Ne rien inscrire
dans cette section

Identification du patient

Nom, Prénom :

Sexe : F ☐ M ☐

dossier ou # Ass.maladie :

Date de naissance :

ou

Plaquer carte d'identification :

INFORMATIONS CLINIQUES PANEL DI/RGD EN TRIO

Âge du patient lors de la demande : _____

Formulaire complété par (spécifier patron responsable) : _____

Mère : Dossier _____ Symptomatique ☐ OUI ☐ NON Spécifiez : _____

Père : Dossier _____ Symptomatique ☐ OUI ☐ NON Spécifiez : _____

Consanguinité ☐ OUI ☐ NON Spécifiez : _____

Origine ethnique : _____

Analyses déjà effectuées (proband) :

CNV (micropuce/LP-WGS) ☐ OUI : Résultat _____ ☐ NON

Panel de gènes ☐ OUI : Résultat _____ ☐ NON

Exome/génome ☐ OUI : Résultat _____ ☐ NON

X Fragile ☐ OUI : Résultat _____ ☐ NON

Bilan métabolique ☐ OUI : Résultat _____ ☐ NON

Informations cliniques (proband) :

Dx DI ☐ OUI : Année/QI _____ ☐ NON

☐ légère HP:0001256

☐ modérée HP:0002342

☐ sévère HP:0010864

RGD : ☐ léger HP:0011342

☐ modéré HP:0011343

☐ sévère HP:0011344

TSA HP:0000717 : ☐ OUI ☐ NON

TDAH HP:0007018 : ☐ OUI ☐ NON



HSJ-0000

Nom, prénom: _____

Dossier: _____

Naissance :

Apgar : _____ / _____ / _____ pH cordon : _____

☐ Anoxie néonatale HP:0002643☐ Infection congénitale HP:0002643 spécifiez : _____**Développement :**

Langage : _____

Motricité fine : _____

Motricité globale : _____

Âge de la marche (mois) : _____

Signes et symptômes additionnels :**Paramètres de croissance**

- ☐ Macrocéphalie HP:0000256
- ☐ Microcéphalie HP:0000252
- ☐ Courte taille HP:0004322 DS : _____
- ☐ Grande taille HP:0000098 DS : _____
- ☐ Retard pondéral HP:0004325 DS : _____
- ☐ Obésité HP:0001513 DS : _____

Neurologique

- ☐ Encéphalopathie HP:0001298
- ☐ Épilepsie HP:0001250
- ☐ Encéphalopathie Épileptique HP:0200134
- ☐ Hypotonie HP:0001252
- ☐ Hypertonie HP:0001276
- ☐ Spasticité HP:0001257
- ☐ Ataxie HP:0001251

Sensoriel

- ☐ Surdit  HP:0000365
 - ☐ Surdit  neuro-sensorielle HP:0000407
- ☐ C cit  HP:0000618
 - ☐ R tinite pigmentaire HP:0000510
 - ☐ C cit  corticale HP:0100704
 - ☐ Atrophie optique HP:0000648

Malformation

- ☐ C r brale HP:0012443
 - ☐ Ag n sie corps calleux HP:0001274
 - ☐ Gyration anormale HP:0002536
 - ☐ Atrophie c r brale HP:0002059
 - ☐ Atrophie c r belleuse HP:0001272
 - ☐ Polymicrogyrie HP:0002126



HSJ-0000

Nom, prénom: _____

Dossier: _____

Malformation (suite)

- ☐ Tête et cou HP:0000152
 - ☐ Craniosténose HP:0001363
 - ☐ Hypertélorisme HP:0000316
 - ☐ Hypotélorisme HP:0000316
 - ☐ Colobome HP:0000589
 - ☐ Cataractes HP:0000518
- ☐ Cardiaque HP:0001627
 - ☐ Cardiomyopathie dilatée HP:0001644
 - ☐ CM hypertrophique HP:0001639
- ☐ Squelettique HP:0011842
 - ☐ Dents HP:0000164
 - ☐ Vertèbres HP:0000925
 - ☐ Mains HP:0001155
 - ☐ Polydactylie HP:0001155
 - ☐ Dysplasie squelettique HP:0002652
- ☐ Rénale HP:0011842
- ☐ Génito-urinaire HP:0000510

☐ Peau HP:0000510

- ☐ Taches café-au-lait HP:0007565
- ☐ Macules hypopigmentées HP:0007565
- ☐ Hémangiome HP:0001028

Précisions additionnelles :

Autre information clinique pertinente :

Diagnostic(s) possible(s) : _____