

Préindication France Médecine Génomique - Troubles du spectre l'autisme ou troubles précoces et sévères du neurodéveloppement, sans déficit intellectuel

Fiche de prescription

Identité du patient	
NOM	
Prénom	
Date de naissance (JJ/MM/AAAA)	
Sexe	Masculin <input type="checkbox"/> Féminin <input type="checkbox"/>

Critères d'inclusion	OUI / NON
Diagnostic (au moins un critère 'oui')	
Troubles du spectre de l'autisme (TSA)	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Autres troubles du neurodéveloppement (TND) précoces et sévères	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Sévérité (au moins un critère 'oui')	
Taux d'incapacité >50% (MDPH)	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Fonctionnement adaptatif <-3DS dans 1 sous-domaine ou <-2DS dans au moins 2 sous-domaines (Vineland VABS-2)	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Niveau scolaire décalé d'au moins 2 ans par rapport à la classe d'âge dans au moins 2 domaines disjoints (lecture ou écriture, mathématiques ou graphisme, connaissances générales)	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Début précoce avant 6 ans (au moins 2 critères 'oui')	
Premiers éléments objectifs témoignant d'un décalage par rapport au développement typique avant l'âge de 3 ans	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Associés à un premier retentissement (en termes de fonctionnement adaptatif) constaté avant l'âge de 6 ans.	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Absence de déficit intellectuel (au moins un critère 'oui')	
Évaluation psychométrique (Weschler, Mullen, Raven's Progressive Matrice, Bayley, PEP, ...) étayant l'absence de déficit intellectuel	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Fiche de renseignement ci-après (page 2) remplie (au moins un critère 'oui')	
La feuille de renseignements cliniques est remplie au plus précis pour objectiver contexte et diagnostics de trouble. Elle sera entre autres le support de validation d'amont de la prescription.	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Accord et consentement (au moins un critère 'oui')	
Les 2 parents titulaires de l'autorité parentale si l'enfant est mineur – ou l'adulte et ses 2 parents – ont donné leur accord pour signer les consentements	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Arbre Généalogique rempli (au moins un critère 'oui')	
Arbre généalogique rempli au moins 1 ^{er} et 2 ^e degré en signalant les inconnues au besoin	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Examen de biologie génétique moléculaire prérequis ou demandés en parallèle (au moins un critère 'oui')	
Aucun examen génétique prérequis, mais réalisation systématique en parallèle d'une ACPA (pour l'heure requis) et d'une recherche de mutation <i>FMR1</i> (recommandé)	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
Encadrement médical multidisciplinaire de la prescription (au moins un critère 'oui')	
L'évaluation multidisciplinaire et l'information du patient ont impliqué des compétences en pédopsychiatrie / psychiatrie, neuropédiatrie / neurologie et génétique clinique.	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>

Examen somatique¹	Âge à l'examen (a, m)	
Poids kg DS	<input type="checkbox"/> + ou <input type="checkbox"/> -
Taille cm DS	<input type="checkbox"/> + ou <input type="checkbox"/> -
PC cm DS	<input type="checkbox"/> + ou <input type="checkbox"/> -
Latéralité	<input type="checkbox"/> G <input type="checkbox"/> D <input type="checkbox"/> NS		
Anomalie(s) morphologique(s)	<input type="checkbox"/> O (préciser) <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> NC

Anomalie(s) à l'examen neuromoteur	<input type="checkbox"/> O (préciser) <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> NC

Histoire périnatale			
> 3 fausses couches ou > 1 ^{er} trimestre	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> NC	Consanguinité	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> NC
PMA	<input type="checkbox"/> O (préciser) <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> NC	
Pathologie maternelle de la grossesse	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> NC		
<input type="checkbox"/> Diabète gestationnel	<input type="checkbox"/> T1 <input type="checkbox"/> T2 <input type="checkbox"/> T3	<input type="checkbox"/> HTA gravidique	<input type="checkbox"/> T1 <input type="checkbox"/> T2 <input type="checkbox"/> T3
<input type="checkbox"/> Toxémie - éclampsie	<input type="checkbox"/> T1 <input type="checkbox"/> T2 <input type="checkbox"/> T3	<input type="checkbox"/> Alcool	<input type="checkbox"/> T1 <input type="checkbox"/> T2 <input type="checkbox"/> T3
<input type="checkbox"/> Exposition toxique (préciser)	<input type="checkbox"/> T1 <input type="checkbox"/> T2 <input type="checkbox"/> T3
<input type="checkbox"/> Fièvre - état grippal ou infection sévère (préciser)	<input type="checkbox"/> T1 <input type="checkbox"/> T2 <input type="checkbox"/> T3
<input type="checkbox"/> Accident gestationnel (préciser) ²	<input type="checkbox"/> T1 <input type="checkbox"/> T2 <input type="checkbox"/> T3
Pathologie fœtale	<input type="checkbox"/> O (préciser) <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> NC		
<input type="checkbox"/> anomalie(s) échographique(s)
<input type="checkbox"/> autre(s) anomalie(s)
Naissance	Terme +..... SA	
Poids naissance (g)	<input type="checkbox"/> + ou <input type="checkbox"/> - , DS
Taille naissance (cm)	<input type="checkbox"/> + ou <input type="checkbox"/> - , DS
PCN naissance (cm)	<input type="checkbox"/> + ou <input type="checkbox"/> - , DS
APGAR 1 min 5min	
Souffrance fœtale aiguë (préciser) ³	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> NC	
Autre affection néonatale sévère	<input type="checkbox"/> O (préciser) <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> NC

Acquisitions développementales précoces			
Age à la marche (m)	Marche acquise > 17 mois	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N
Langage oral fonctionnel (Q8 de l'ADI-R) (m)	Age apparition 1 ^{ers} mots (Q 9) (m)
Age apparition 1 ^{ères} phrases simples (Q10) (m)	Phrases simples en petite section	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N
Perte des compétences du langage après apparition (Q11) (m)	Âge perte principale de langage (Q17) (m)
Autre perte des compétences ou autre épisode de régression transitoire (Q20) (préciser, âge)	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N (m)

¹ Renseigner les signes cliniques si possible selon la **HPO** (*Human Phenotype Ontology*), à remplir aussi sur Spice / Hygen.

² MAP, saignement, traumatisme, etc.

³ Légère, modérée, sévère.

Évaluation du fonctionnement intellectuel			Age évaluation	 (ans, mois)			
RAVEN	Note brutes	Centile	QIT		
EVIP	Centile	NS				
Wechsler	<input type="checkbox"/> WPPSI-4	<input type="checkbox"/> WISC-5	<input type="checkbox"/> WAIS-4	<input type="checkbox"/> WNV	<input type="checkbox"/> Autre v.		
	ICV	IRF	IVS	IMT
	IVT	QIT	Autre (nom)	Autre (valeur)
	SIM	VOC	CUB	MAT
	MDC	COD	SYM		
	Autre (nom)	Autre (valeur)	Autre (nom)	Autre (valeur)
MULLEN	Perception visuelle Total t-sco	Motricité fine Total t-sco	Motricité globale Total t-sco	Langage expressif Total t-sco
	Langage réceptif Total t-sco	Apprentissages précoces Total t-sco				
Autre⁴	Score global					
	Scores/notes	(nom)
	Scores/notes	(valeurs)

Diagnostic d'autres trouble du neurodéveloppement sévères				<input type="checkbox"/> OUI	<input type="checkbox"/> NON
Critères DSM5 / CIM11 de TSA	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N		Âge 1 ^{ers} signes/plaintes (m)	
ADI-R (2003)	A	B (V/NV) /	
	C	D	
ADOS 2	Module :	CRR	
	AS	CSS	
SRS	Score Total	T-score	
ABC	Score Total			
RBS	Score Total			
Critères DSM5 / CIM11 de TDAH	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N		Âge 1 ^{ers} signes/plaintes (m)	
ADHD-RS	Score total brut	Impulsivité subscore brut	
Critères DSM5 / CIM11 de trouble du développement de la coordination	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N		Âge 1 ^{ers} signes/plaintes (m)	
MABC-2	Score total	Equilibre subscore	
	Dextérité subscore	Lancer-viser subscore	
Q-TAC	Score total	Contrôle mouvement	
	Motricité fine écriture	Coordination globale	
Critères DSM5 / CIM11 de troubles du développement du langage oral	<input type="checkbox"/> O (préciser type) ⁵ <input type="checkbox"/> N	Âge 1 ^{ers} signes/plaintes (m)	

⁴ Toute autre échelle psychométrique ou développemental pour apprécier le niveau intellectuel.

⁵ Préciser : expressif prédominant, réceptif, pragmatique, dyspraxie verbale, autre.

Autre(s) diagnostic(s) de TND caractérisé selon DSM5/CIM11	<input type="checkbox"/> O (préciser) <input type="checkbox"/> N
Autres déficits fonctionnels spécifiques caractérisés	<input type="checkbox"/> O (préciser) ⁶ <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> NC
Autre échelle/test (préciser infra)	Scores (nom)
.....	Scores (valeur)

Fonctionnement adaptatif	Age évaluation (a,m)
Vineland 2 (Note standard / centile)		
Communication /	
Compétences de la Vie Quotidienne /	
Socialisation /	
Compétences Motrices /	
Note composite /	
CGI (Clinical Global Impression)	<i>Compte tenu de votre expérience clinique dans cette population, dans quelle mesure le patient est-il affecté jusqu'à présent : 1. pas du tout 2. à la marge 3. légèrement 4. modérément 5. nettement 6. sévèrement 7. au maximum observable ?</i>	<input type="checkbox"/>
Type de scolarisation	<input type="checkbox"/> PPS/AESH	<input type="checkbox"/> ULIS
	<input type="checkbox"/> IME/Pro	<input type="checkbox"/> EREA
	<input type="checkbox"/> SEGPA	<input type="checkbox"/>

Autres anomalies, malformations ou troubles associés (y compris neurosensoriels) :	<input type="checkbox"/> OUI <input type="checkbox"/> NON
---	---

Organes impliqués	1.	2.	3.	4.
Diagnostic	1.	2.	3.	4.

Autres troubles ou manifestations psychiatriques ou neurologiques associés (actifs ou non)	<input type="checkbox"/> OUI <input type="checkbox"/> NON
---	---

Trouble anxieux	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> NC	Trouble Phobique	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> NC
Épisode(s) dépressif(s) majeur(s)	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> NC	Épisode(s) hypo/maniaque(s)	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> NC
Troubles sévères du sommeil	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> NC	Troubles du comp^t alimentaire	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> NC
Trouble du spectre de la schizophrénie	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> NC	TIC sévères / Tourette	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> NC
Trouble oppositionnel avec provocation	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> NC		
Trouble obsessionnel compulsif	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> NC		
(préciser les troubles ci-dessus au besoin)
Autres troubles moteurs	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> NC
Crises convulsives cliniques	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> NC		
Âge de première crise mois	Active	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> NC
Épilepsie caractérisée	<input type="checkbox"/> OUI <input type="checkbox"/> NON	préciser (classification ILAB)

⁶ Préciser : fonctions exécutives, mémoire de travail, mémoire à long terme, traitement visuo-spatial, vitesse de traitement, autre.

Histoire familiale & Arbre généalogique : remplir le tableau ci-dessous et dessiner l'arbre généalogique (1^{ier} et 2nd degré) en suivant les conventions internationales. Préciser sur l'arbre les autres membres atteints de TSA, TND ou épilepsie, et autres informations importantes

Famille multiplexe	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> NC	
	ATCD 1^{ier} degré	ATCD 2^{ème} degré
TSA	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> NC	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> NC
Autres TND sévères	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> NC	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> NC
Epilepsie	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> NC	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> NC

ARBRES GENEALOGIQUES

SEXE
 Homme Femme Sexe non connu

PROPOSANT
 Proposant (Premier sujet de la famille atteint évalué). Sujet décédé

STATUT VIS-A-VIS DE LA MALADIE
 Sujet non-atteint Statut vis-à-vis de la maladie inconnu
 Sujet atteint

ZYGOTIE
 Jumeaux dizygotes Jumeaux monozygotes

GROSSESSES
 Grossesse en cours Avortement précoce Interruption de grossesse

Enfant Adopté

MARIAGES
 Mariage Mariage consanguin

PRELEVEMENT SANGUIN
+ Sujet prélevé ⁰ Sujet non prélevé

POUR CHAQUE SUJET, annoter sur l'arbre :

- Date de naissance- Date de décès
- Troubles psychiatrique (forme de la maladie/troubles comorbides)
- Evaluation directe/indirecte
- Antécédent de trouble somatique
- Age de début de la maladie et des maladies somatiques