Formulaire

**GENE-GMC-Fiche de renseignements cliniques FGF14**

***ENTÊTE RÉSERVÉE : MERCI DE NE RIEN INSCRIRE***

**Joindre le consentement écrit signé et l’arbre généalogique**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Patient** Nom : \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_Prénom : \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_Date de naissance : \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_Sexe : \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ | **Prescripteur** \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**Date** : 25/09/2023**Signature** : | **Nature du prélèvement**[ ]  Sang EDTA (2 tubes)[ ]  ADN extrait[ ]  Autre : \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |

|  |  |
| --- | --- |
| **Prescription** | **Indication** (\* : rayer la mention inutile) |
| [x]  ***FGF14*-GAA Ataxia** **(SCA27B)** | [ ]  **Symptomatique, âge de début : \_\_\_\_\_\_ ans**[ ]  **Vertiges**  [ ]  **Autre :**Episodiques / permanents \*Type : [ ]  **Nystagmus** [ ]  **Traitement (pour signes ORL) :**Intermittent / permanent \*Type : Down Beat Nystagmus / autre \*  [ ]  **Diplopie** [ ]  **Arbre généalogique :** Intermittente / permanente \*[ ]  **Ataxie épisodique** Durée épisode : Fréquence : [ ]  Intolérance à l’alcool[ ]  Intolérance à l’exercice[ ]  Battements de l’image / oscillopsies \*[ ]  Céphalées / migraines (avec ou sans aura) \*[ ]  **Ataxie permanente :** âge de début = \_\_\_\_\_\_ ansSegmentaire / à la marche \*Aide technique à la marche: Oui / Non \* , si oui, laquelle:Score SARA : \_\_\_\_\_\_ /40 (+ joindre score SARA si possible)[ ]  Dysarthrie [ ]  Tremblement[ ]  **Atrophie cérébelleuse à l’IRM**IRM disponible : Oui / Non \* |