Syndrome de l'X fragile (SXF)

PROGRAMME CANADIEN DE SURVEILLANCE PÉDIATRIQUE
2305, boul. St. Laurent
Ottawa (Ontario) K1G 4J8
Tél. : 613-526-9397, poste 239
Téléc. : 613-526-3332
pcsp@cps.ca
www.cps.ca

RENSEIGNEMENTS SUR LA DÉCLARATION
(Partie remplie par la coordonnatrice du PCSP)

Numéro du rapport	
Mois de déclaration	
Province	
Date du jour	

Veuillez remplir les sections suivantes relativement au cas susmentionné.
Les données seront traitées confidentiellement.

DÉFINITION DE CAS DU SYNDROME DE L'X FRAGILE

Déclarer tous les nouveaux patients de moins de 18 ans ayant un diagnostic de syndrome de l'X fragile (SXF) qui respectent les critères suivants :

1) **Critères génétiques :** Garçon ou fille dont les examens de laboratoire confirment un allèle de répétition de la séquence CGG dans la plage de mutation complète (plus de 200 répétitions), y compris le mosaïcisme.

   ET

2) **Critères cliniques,** soit **l'une** des observations suivantes :
   - Retard de développement global, se manifestant sous forme d'impression clinique de retard dans au moins deux domaines du développement, **ou**
   - Déficience intellectuelle légère, modérée ou grave, diagnostiquée au moyen de tests psychologiques standardisés, **ou**
   - Nourrisson asymptomatique, testé en raison d'antécédents familiaux, y compris des cas diagnostiqués pendant la période prénatale.

Critères d'exclusion

Preuves cliniques de retard de développement global ou de déficience intellectuelle, accompagnées d'une confirmation en laboratoire d'allèles de répétition de la séquence CGG dans la plage normale ou de prémutation.

Mois de la première consultation _____

SECTION 1 – RENSEIGNEMENTS DÉMOGRAPHIQUES

1.1 Date de naissance : ____ /____ /_____ (JJ MM AAAA) 1.2 Sexe : Masculin ___ Féminin ___

1.3 Province ou territoire de résidence : _____

1.4 Trois premiers caractères seulement du code postal à domicile : __ __ __

1.5 Ethnie

Première nation ___ Innue ___ Inuite ___ Métisse ___ Chinoise ___ Japonaise ___

Autre ethnie orientale ___ Indonésienne ___ Noire ___ Blanche ___ Latino-américaine ___

Moyen-orientale ___ Autre (précisez) _____ Inconnue ___

SECTION 2 – PRÉSENTATION CLINIQUE

2.1 Âge du patient lorsque le parent s'est inquiété pour la première fois : _____ années _____ mois

2.2 Date du résultat du test de syndrome de l'X fragile : ____ /____ /_____ (JJ MM AAAA)

2.3 Avez-vous demandé le test diagnostique : Oui ___ Non ___

Dans la négative, qui l'a fait? Médecin de famille ___ Autre pédiatre ___ Neurologue ___ Généticien ___

Psychiatre ___ Autre_____

SECTION 2 – PRÉSENTATION CLINIQUE (suite)

2.4 Raison de l'aiguillage vers vous (médecin déclarant) – cochez toutes les réponses applicables :

___ Humeur dépressive
___ Retard du développement (retard des étapes)
___ Déficience intellectuelle
___ Trouble déficitaire de l'attention avec hyperactivité
___ Anxiété
___ Caractéristiques du spectre autistique (socialisation, langage et comportements répétitifs)
___ Convulsions
Autre, précisez : _____

2.5 Source d'aiguillage

Médecin de famille ___ Généticien médical ___ Neurologue ___ Psychiatre ___
Infirmière de santé publique ___ Membre de la famille ___ Orthophoniste ___ Physiothérapeute ___
Ergothérapeute ___ Professionnel du développement du nourrisson ou de l'enfant ___
Autre, précisez : _____

SECTION 3 – OBSERVATIONS CLINIQUES

3.1 Caractéristiques physiques à la présentation – cochez toutes les réponses applicables :

Grande taille (taille > 95e au 98e percentile) ___ Taille _____ cm Percentile sur la courbe de croissance _____
Macrocéphalie (CC > 98e percentile) ___ CC _____cm Percentile sur la courbe de croissance _____
Visage long ___ Palais ogival ___ Oreilles grosses ou proéminentes ___
Macroorchidisme ___ Pes planus (pieds plats) ___ Articulations hyperextensibles des doigts ___

3.2 Diagnostics médicaux – cochez toutes les réponses applicables, courantes ou passées :

	Oui	**Non**	**Inconnu**
• Convulsions	___	___	___
• Reflux gastro-œsophagien	___	___	___
• Fente palatine	___	___	___
• Prolapsus de la valvule mitrale	___	___	___
• Hernie inguinale	___	___	___
• Scoliose	___	___	___
• Apnée du sommeil	___	___	___
• Otite moyenne récurrente	___	___	___
• Perte d'audition	___	___	___
• Troubles du langage ou de communication	___	___	___
• Troubles oculaires ou de vision	___	___	___
Dans l'affirmative, précisez : _____			
• TDAH	___	___	___
• Anxiété	___	___	___
• Trouble du spectre autistique*	___	___	___
• Autres troubles de santé mentale	___	___	___
Dans l'affirmative, précisez : _____			

* Trouble du spectre autistique confirmé au moyen d'outils d'évaluation standardisés (ADI-R et ADOS)

SECTION 3 – OBSERVATIONS CLINIQUES (suite)

3.3 Indiquez la classification de la déficience intellectuelle confirmée par un test psychométrique standardisé :

3.3.1 Âge au test psychométrique le plus récent : _____ années _____ mois

3.3.2 IQ complet ou capacité conceptuelle générale : _____

3.3.3 Description de la classification de la déficience intellectuelle :

gravité non précisée __ légère (IQ entre 50 et 55 à 70) __ modérée (IQ entre 35 et 40 et 50 à 55) __

grave (IQ entre 20 à 25 et 35 à 40) ____ profonde (IQ < 20 à 25) ____

3.4 Indiquez lequel des secteurs suivants sera utilisé dans les soins aux patients – cochez toutes les réponses applicables :

	Oui	**Non**	**Inconnu**
• Pédiatrie du développement	___	___	___
• Psychologie	___	___	___
• Psychiatrie	___	___	___
• Neurologie pédiatrique	___	___	___
• Génétique clinique	___	___	___
• Conseils génétiques aux membres de la famille	___	___	___
• Ergothérapie	___	___	___
• Orthophonie	___	___	___
• Programme d'intervention en autisme	___	___	___
• Groupe d'entraide du SXF	___	___	___
• Clinique spécialisée du SXF	___	___	___

• Autre, précisez : _____

3.5 Médicaments courants et produits sans prescription

	Oui	**Non**	**Inconnu**
• Médicaments	___	___	___
• Médicaments sans ordonnance	___	___	___
• Produits de santé naturels	___	___	___
• Vitamines	___	___	___
• Autre	___	___	___

Dans l'affirmative, précisez le nom et la dose :

_____

_____

_____

SECTION 4 – ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX

4.1 Indiquez si des membres de la famille ont l'un des diagnostics suivants :

	Oui	**Non**	**Inconnu**
Syndrome de l'X fragile	___	___	___
Dans l'affirmative, précisez la relation avec l'enfant : _____			
FXPOI (insuffisance ovarienne primaire associée au X fragile)	___	___	___

Associée à la prémutation de l'X fragile chez les femmes et incluant des cycles menstruels irréguliers, l'infertilité et la ménopause avant l'âge de 40 ans

Dans l'affirmative, précisez la relation avec l'enfant : _____

SECTION 4 – ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX (suite)

	Oui	Non	Inconnu
FXTAS (X fragile associé au syndrome tremblement-ataxie)	___	___	___

Associée à une prémutation de l'X fragile touchant surtout les hommes plus âgés et incluant des troubles de l'équilibre, des tremblements intentionnels et une atteinte cognitive

Dans l'affirmative, précisez la relation avec l'enfant : _____

SECTION 5 – COMMENTAIRES SUPPLÉMENTAIRES OU RÉTROACTION

_____

_____

_____

___ **J'accepte que l'équipe de recherche communique avec moi pour obtenir des compléments d'information.**

___ **Je préfère que l'équipe de recherche ne communique pas avec moi pour obtenir des compléments d'information.**

SECTION 6 – MÉDECIN DÉCLARANT

Prénom_____ Nom_____

Adresse_____

Ville_____ Province_____ Code postal_____

Téléphone_____ Télécopieur_____

Courriel_____ Date de complétion_____

Merci d'avoir rempli ce formulaire.

(SXF 2012-04)