## Concertation pluridisciplinaire

## « PREindication sequençage tres haut debit (STHD) – schizophrenies syndromiques»

# **Fiche de renseignements pour soumission d’un dossier à la RCP**

## Information aux prescripteurs

*Cette RCP permet de déterminer les préindications de séquençage à très haut débit (STHD) pour les schizophrénies syndromiques (c’est-à-dire associées à d’autres points d’appel médicaux généraux) liées à une maladie rare.*

*L’existence de facteurs héréditaires dans la schizophrénie est connue de longue date. La plupart des formes de schizophrénie sont isolées et dans ces cas, les études de GWAS ont révélé une vulnérabilité génétique polygénique.*

*Cependant certaines formes plus rares de schizophrénie, associées le plus souvent à des points d’appels médicaux généraux évoluent dans le cadre d’une maladie rare et ont une transmission mendélienne liée à la présence d’un variant pathogène.* ***La mise en évidence d’un variant pathogène peut permettre de confirmer un diagnostic étiologique et d’apporter un conseil génétique. Dans quelques cas, une adaptation thérapeutique peut être proposée en rapport avec l’étiologie*** *(chélateurs du cuivre dans la maladie de Wilson, miglustat dans la maladie de Niemann Pick type C…).*

*Cette préindication vise à la mise en évidence de pathologies rares, monogéniques au sein d’une pathologie fréquente à hérédité principalement oligo- ou poly-génique. Afin de garantir la rentabilité du STHD,* ***seules les schizophrénies présentant au moins un drapeau rouge psychiatrique ET un drapeau rouge non psychiatrique seront étudiées :***

***Drapeaux rouges psychiatriques****: Age de début avant 13 ans, résistance aux traitements, effet indésirable précoce et important des traitements à visée psychiatrique, hallucinations visuelles au premier plan.*

***Drapeaux rouges non psychiatriques****: troubles cognitifs neurodéveloppementaux ou neurodégénératifs, scolarité spécialisée, mouvements anormaux non liés au traitement, syndrome parkinsonien dégénératif, épilepsie difficile à équilibrer, dysmorphie, antécédents familiaux évocateurs d’une pathologie mendélienne.*

*Etant donné que cette préindication concerne les schizophrénies liées à une pathologie génétique de transmission mendélienne,* ***toute demande devra s’accompagner d’un arbre généalogique.***

*De nombreux CNV sont associés aux troubles psychotiques et à la schizophrénie. Le plus fréquent est la microdélétion 22q11.2 qui serait présent chez 1% des sujets schizophrènes environ. Pour cette raison,* ***la réalisation d’une GCH array est nécessaire avant de présenter un dossier à la RCP.***

*Enfin, afin de vous aider à préparer au mieux les pièces à joindre vous trouverez en annexe un tableau récapitulatif des documents à joindre à votre demande. L’accès au STHD ne revêtant pas un caractère d’urgence (sauf exception), les prescripteurs sont incités à compléter l’ensemble du dossier avant de soumettre leur demande. Seules les demandes complètes seront étudiées.*

*L’ensemble des informations concernant le déroulement pratique de cette RCP est détaillé dans la charte de fonctionnement (URL) ainsi que dans la procédure de soumission (URL)*

## **IDENTITE DU PRESCRIPTEUR**

**NOM :**

**Prénom :**

**Fonction :**

**Lieu d’exercice :**

**e-mail :**

**Coordonnées téléphoniques :**

## **Identité du patient**

**NOM de naissance (obligatoire) :**

**NOM d’usage :**

**Prénom :**

**Date de naissance :**

**Age :**

**Sexe :** Masculin  féminin

**Adresse complète de résidence :**

**Commune de naissance (obligatoire) :**

**Médecin référent :**

## **ANTECEDENTS FAMILIAUX**

* **JOINDRE UN ARBRE GENEAOLOGIQUE DANS TOUS LES CAS**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| parents apparentés | 🞏non | 🞏oui |
| antécédents familiaux neuropsychiatriques ou autres pertinents | 🞏non | 🞏oui |

Détail des antécédents familiaux si présents :

|  |  |
| --- | --- |
| lien de parenté | pathologie(s) |
|  |  |
|  |  |
|  |  |
|  |  |
|  |  |
|  |  |
|  |  |

## **tableau INITIAL**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Age de début des premiers signes cliniques |  |  |
| description clinique du tableau initial |  | |
| âge du diagnostic de schizophrénie |  |  |
| symptômes évocateurs du diagnostic de schizophrénie |  | |

## **tableau psychiatrique actuel**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| résistance aux traitements | 🞏non | 🞏oui |
| effets indésirables aux traitements | 🞏non | 🞏oui |
| hallucinations visuelles dominant le tableau clinique | 🞏non | 🞏oui |

|  |  |
| --- | --- |
| arguments en faveur de la résistance aux traitements si présente |  |
| description des effets indésirables si présents |  |

## **TRAITEMENT ACTUEL**

|  |  |
| --- | --- |
| molécule | posologie (mg/j) |
|  |  |
|  |  |
|  |  |
|  |  |
|  |  |
|  |  |
|  |  |
|  |  |
|  |  |
|  |  |
|  |  |
|  |  |
|  |  |

## **DONNEES NEUROLOGIQUES**

* **JOINDRE CR DE L’IRM CEREBRALE DANS TOUS LES CAS**
* **JOINDRE BILAN NEUROPSYCHOLOGIQUE SI SUSPICION DE TROUBLES COGNITIF OU DECLIN / DEMENCE**
* **JOINDRE CR NEUROLOGIQUE OU GERIATRIQUE SI DECLIN COGNITIF OU SYNDROME DEMENTIEL**
* **JOINDRE CR DAT SCAN SI SYNDROME EXTRAPYRAMIDAL**
* **JOINDRE CR NEUROLOGIQUE ET VIDEO SI MOUVEMENT ANORMAUX**
* **JOINDRE CR EEG ET CR D’EPILEPTOLOGIE SI EPILEPSIE**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Développement intellectuel**  **et cognitif** | 🞏pas de trouble cognitif | 🞏trouble cognitif sans DI  🞏 DI légère  🞏 DI modérée  🞏 DI sévère  *joindre bilan neuropsychologique* |
| **scolarité** | 🞏cursus typique sans aménagement, précisez le diplôme le plus haut obtenu : ………………………….. | 🞏cursus typique avec aménagements et aides supplémentaires, précisez le diplôme le plus haut obtenu : ………………………….  🞏scolarité spécialisée : précisez : …………………… |
|  | | |
| **âge de la marche** | 🞏dans la norme  précisez l’âge : ………… | 🞏retardé  précisez l’âge : ………… |
| **capacités de langage oral** | 🞏dans la norme | 🞏non verbal  🞏mots isolés  🞏phrases simples |
| **mouvements anormaux** | 🞏absents | 🞏ataxie  🞏mouvements choréiques  🞏syndrome extrapyramidal  🞏myoclonies  *joindre CR neurologique et vidéo (si possible) en cas de mouvement anormaux et CR DATSCAN si syndrome extrapyramidal* |
| **épilepsie** | 🞏non | 🞏oui, précisez :  …………………………………..………………………..……..…….  …………………………………..………………………..……..…….  …………………………………..………………………..……..…….  …………………………………..………………………..……..…….  …………………………………..………………………..……..…….  *joindre CR EEG et CR épileptologue* |
| **syndrome démentiel / déclin cognitif** | 🞏non | 🞏oui  *joindre bilan neuropsychologique et CR neurologique ou gériatrique* |
| **IRM cérébrale** | 🞏normale  *joindre CR IRM* | 🞏anormale, précisez :  …………………………………..………………………..……..…….  …………………………………..………………………..……..…….  …………………………………..………………………..……..…….  …………………………………..………………………..……..…….  …………………………………..………………………..……..…….  *joindre CR IRM* |

## **DONNEES MORPHOLOGIQUES**

* **JOINDRE PHOTOGRAPHIES VISAGE (FACE ET PROFIL) ET MAINS/PIEDS DANS TOUS LES CAS**
* **JOINDRE LES CR DES EXAMENS D’IMAGERIE ET DES CONSULTATIONS REALISEES**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Dysmorphie** | 🞏non  *joindre photographies* | 🞏oui, précisez : …………………………………..………………………..……..…….  …………………………………..………………………..……..…….  …………………………………..………………………..……..…….  …………………………………..………………………..……..…….  …………………………………..………………………..……..…….  *joindre photographies* |
| **anomalie viscérale** | 🞏 examen non fait  🞏non  *joindre les CR des imageries réalisées* | 🞏 oui, précisez :  …………………………………..………………………..……..…….  …………………………………..………………………..……..…….  …………………………………..………………………..……..…….  …………………………………..………………………..……..…….  …………………………………..………………………..……..…….  *joindre les CR des imageries réalisées* |
|  | | |
| **examen ophtalmologique** | 🞏 examen non fait  🞏normal  *joindre le CR* | 🞏anormal, précisez :  …………………………………..………………………..……..…….  …………………………………..………………………..……..…….  …………………………………..………………………..……..…….  …………………………………..………………………..……..…….  …………………………………..………………………..……..…….  *joindre le CR* |
| **examen dermatologique** | 🞏 examen non fait  🞏normal  *joindre le CR* | 🞏anormal, précisez :  …………………………………..………………………..……..…….  …………………………………..………………………..……..…….  …………………………………..………………………..……..…….  …………………………………..………………………..……..…….  …………………………………..………………………..……..…….  *joindre le CR* |
| **autres anomalies** | 🞏non | 🞏oui, précisez :  …………………………………..………………………..……..…….  …………………………………..………………………..……..…….  …………………………………..………………………..……..…….  …………………………………..………………………..……..…….  …………………………………..………………………..……..…….  *joindre le CR des examens* |

## **DONNEES BIOLOGIQUES**

* **JOINDRE LE RESULTAT DE LA CGH-ARRAY / ACPA DANS TOUS LES CAS**
* **JOINDRE LES RESULTATS DES EXAMENS DE BIOCHIMIE REALISES DANS TOUS LES CAS**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **CNV** | 🞏non  *joindre les résultats de la CGH-ARRAY / ACPA* | 🞏oui, précisez : …………………………………..………………………..……..…….  …………………………………..………………………..……..…….  …………………………………..………………………..……..…….  …………………………………..………………………..……..…….  …………………………………..………………………..……..…….  *joindre les résultats de la CGH-ARRAY / ACPA* |

**Examens de biochimie réalisés**

*joindre les résultats*

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Examen | résultat | |
|  | 🞏 normal | 🞏 anormal |
|  | 🞏 normal | 🞏 anormal |
|  | 🞏 normal | 🞏 anormal |
|  | 🞏 normal | 🞏 anormal |
|  | 🞏 normal | 🞏 anormal |
|  | 🞏 normal | 🞏 anormal |
|  | 🞏 normal | 🞏 anormal |
|  | 🞏 normal | 🞏 anormal |
|  | 🞏 normal | 🞏 anormal |
|  | 🞏 normal | 🞏 anormal |
|  | 🞏 normal | 🞏 anormal |
|  | 🞏 normal | 🞏 anormal |
|  | 🞏 normal | 🞏 anormal |
|  | 🞏 normal | 🞏 anormal |
|  | 🞏 normal | 🞏 anormal |
|  | 🞏 normal | 🞏 anormal |

## **ANNEXE : RECAPITULATIF DES DOCUMENTS A JOINDRE**

|  |  |
| --- | --- |
| **situation** | **liste des documents** |
| **dans tous le cas** | 🞏Arbre généalogique  🞏Photographies du visage (face et profil) et des mains / pieds  🞏Résultat de la CGH array / ACPA  🞏résultat des examens biochimiques réalisés  🞏CR de l’IRM cérébrale |
| **En cas d’anomalie du développement cognitif, déficience intellectuelle** | 🞏Bilan neuropsychologique |
| **En cas d’épilepsie** | 🞏 CR de l’EEG  🞏CR de l’épileptologue |
| **En cas de mouvements anormaux** | 🞏Vidéo si possible  🞏CR du neurologue |
| **En cas de syndrome extrapyramidal** | 🞏CR du Dat scan  🞏CR neurologique ou gériatrique |
| **En cas de tableau démentiel, déclin cognitif** | 🞏Bilan neuropsychologique  🞏CR neurologique ou gériatrique |
| **En cas de recherche d’anomalie morphologique (autre que la dysmorphie)** | 🞏CR d’imagerie |
| **En cas d’examen ophtalmologique et dermatologique** | 🞏CR de consultation |