

PATIENT

Nom : Prénom :

Date de naissance : / /

Médecin :

Date de prélèvement : / / Date début de traitement : / /

ANTÉCÉDENTS - ANAMNÈSE

Décès dans la fratrie Consanguinité familiale

DÉBUT DES SYMPTÔMES

Dès la naissance En période néonatale Plus tard (*préciser*) :

THÉRAPEUTIQUE EN COURS

.....
.....

SIGNES CLINIQUES*

Morphotype

- Hypotrophie
- Dysmorphie faciale
- Aspect marfanoïde
- Autre (*préciser*) :

Signes digestifs

- Hépatomégalie
- Splénomégalie
- Vomissements
- Difficultés alimentaires
- Hernie inguinale et/ou ombilicale
- Autre (*préciser*) :

Signes neuromusculaires

- Hypotonie
- Hypertonie
- Ataxie
- Retard psychomoteur
- Régression psychomotrice
- Troubles du comportement
- Neuropathie
- Convulsions
- Troubles conscience
- Coma
- Macro/microcéphalie
- Dyskinésie
- Myopathie
- Autre (*préciser*) :

Signes dermatologiques

- Angiokératome, télangiectasies
- Infiltration cutanée
- Eczéma
- Anomalie des cheveux
- Nodule périarticulaire
- Mamelons ombiliqués
- Autre (*préciser*) :

Signes cardiovasculaires

- Myocardiopathie hypertrophique / dilatée
- Thrombose veineuse et/ou artérielle
- Dysplasie valvulaire
- PR court
- Autre (*préciser*) :

Signes ostéoarticulaires

- Rétraction tendineuse
- Ostéoporose
- Dysostose multiple
- Cyphoscoliose
- Autre (*préciser*) :

Ces analyses font l'objet d'une retransmission dans le cadre d'un partenariat avec les Hospices Civils de Lyon.

*Cocher la case si le signe est présent et apporter les précisions utiles au diagnostic.



SIGNES CLINIQUES...

- Signes ophtalmologiques**
- Cataracte
 - Luxation du cristallin
 - Rétinite pigmentaire
 - Tache rouge cerise
 - Atrophie optique
 - Autre *(préciser)* :

- Signes ORL**
- Otite chronique ou à répétition
 - Infiltration laryngo-trachéale
 - Surdit 
 - Apn es du sommeil
 - Pneumopathie
 - Autre *(préciser)* :

- Signes r naux**
- Tubulopathie
 - Insuffisance r nale
 - Kystes r naux
 - Lithiase
 - Autre *(préciser)* :

Commentaires *(en particulier, pr ciser la chronologie des signes)* :

.....

.....

SIGNES BIOLOGIQUES

- Acidose m tabolique
- C tonurie
- Hypoglyc mie
- Hyperammoni mie
- Hyperlactacid mie
- Insuffisance h patocellulaire/cytolyse
- Anomalies h matologiques *(pr ciser)*
- Hyperprot inorachie
- Anomalie caryotype
- Autres signes *(pr ciser)* :

SIGNES PARACLINIQUES

EEG, scanner, IRM,  chographie, potentiels  voqu s :

.....

Examens anatomopathologiques :

.....

Radiographies du squelette :

.....

DIAGNOSTIC SUSPECT 

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....