

DIVISION INTERNATIONALE • Tél. : +33 (0)4 72 80 23 85 • Fax : +33 (0)4 72 80 73 56 • E-mail : international@biomnis.com

PATIENT

Nom de naissance : Prénom :

Nom d'usage : Date de naissance : [][]/[][]/[][][][] Sexe : F M

Médecin :

Date et heure du prélèvement :
[][][][] à [][] h [][] min

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 neuromusculaires

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

Signes cardiovasculaires

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

Signes digestifs

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

Signes dermatologiques

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

Signes ostéoarticulaires

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

Signes ophtalmologiques

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

Signes rénaux

- Tubulopathie
- Insuffisance rénale
- Kystes rénaux
- Lithiase
- Autre (préciser) :

Signes ORL

- Otite chronique ou à répétition
- Infiltration laryngotrachéale
- Surdité
- Apnées du sommeil
- Pneumopathie
- Autre (préciser) :

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

SIGNES CLINIQUES (...)

Commentaires *(en particulier, préciser la chronologie des signes)* :
.....
.....
.....
.....

SIGNES BIOLOGIQUES

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Acidose métabolique | <input type="checkbox"/> Insuffisance hépatocellulaire/cytolyse |
| <input type="checkbox"/> Cétonurie | <input type="checkbox"/> Anomalies hématologiques <i>(préciser)</i> : |
| <input type="checkbox"/> Hypoglycémie | <input type="checkbox"/> Hyperprotéïnorachie |
| <input type="checkbox"/> Hyperammoniémie | <input type="checkbox"/> Anomalie caryotype |
| <input type="checkbox"/> Hyperlactacidémie | <input type="checkbox"/> Autres signes <i>(préciser)</i> : |

SIGNES PARACLINIQUES

EEG, scanner, IRM, échographie, potentiels évoqués :
.....
.....

Examens anatomopathologiques :
.....

Radiographies du squelette :
.....

DIAGNOSTIC SUSPECTÉ

.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....