

Diagnostic moléculaire des maladies mitochondrielles

Prescripteur : Nom : Prénom : Etablissement :
Service : Tel : Courriel :

Patient : Nom : Prénom : Date de naissance :

Antécédents

Antécédents familiaux : Oui Non

Si oui, associer un arbre généalogique avec l'identité des patients (nom, prénom, date de naissance).

Signes neuromusculaires

Hypotonie/hypertonie
Retard psychomoteur
Epilepsie
Ataxie
Intolérance à l'effort
Neuropathie
Myopathie
Autres (*préciser*)
.....

Signes rénaux

Insuffisance rénale
Tubulopathie
Autres (*préciser*)
.....

Signes ophtalmologiques - ORL

Cataracte unilatérale bilatérale
Rétinite pigmentaire
Atrophie optique unilatérale bilatérale
 brutale progressive
Surdité unilatérale bilatérale
 de perception de transmission
Ophalmoplégie
Autres (*préciser*)
.....

Signes cardiovasculaires

Myocardiopathie hypertrophique/dilatée
Troubles du rythme
Autres (*préciser*)
.....

Examens paracliniques

Hyperlactacidémie
Cycle redox perturbé
Anomalie de la chaîne respiratoire
IRM anormale
Anomalies histologiques (muscle, foie)
Autres (*préciser*)
.....

Signes digestifs

Hépatomégalie/splénomégalie
Insuffisance hépatique
Cytolyse hépatique
Vomissements
Difficultés alimentaires
Diarrhée
Autres (*préciser*)
.....