



SYNDROMES D'EHlers-DANLOS TOUS TYPES

UN ARBRE GENEALOGIQUE DOIT ETRE JOINT A CETTE FICHE POUR TOUTE DEMANDE DE TEST GENETIQUE
POUR LES FORMES RARES DE SYNDROME D'EHlers-DANLOS MERCI DE JOINDRE DES PHOTOGRAPHIES DU PATIENT

Prescripteur.....

Service

NOM DE NAISSANCE.....

NOM D'USAGE

Prénom

Sexe (M ou F) ☐

Date de naissance

Dépistage (O/N) ☐

Consanguinité (O/N) ☐

Origine /

Ethnie.....

1 – DONNEES GENERALES

Poids (kg) :

Taille (cm) :

Envergure (cm) :

Périmètre crânien (cm) :

Retard de croissance / excès de croissance

(Rayer la mention inutile)

Epilepsie (O/N) ☐

2 – SIGNES CUTANES, MUQUEUX, DE PAROI

Hyperélasticité cutanée (O/N) ☐

Peau veloutée (O/N) ☐

Cutis laxa (O/N) ☐

Cicatrices atrophiques (O/N) ☐

Peau fine, translucide (O/N) ☐

Acrogérie (O/N) ☐

Ecchymoses extensives (O/N) ☐

Placards d'hématomes pré-tibiaux (O/N) ☐

Vergetures (O/N) ☐

Hyperplasie gingivale (O/N) ☐

Atrophie gingivale / rétraction gingivale

(Rayer la/les mentions inutiles)

Hernies de paroi (O/N) ☐

Prolapsus rectal/urétral/vaginal

(Rayer la/les mentions inutiles)

Papules piézogéniques (O/N) ☐

Alopécie (O/N) ☐

Hirsutisme/hypertrichose (O/N) ☐

Hyperkératose (O/N) ☐

Œdème périnatal (O/N) ☐

3 – SIGNES ARTICULAIRES, SQUELETTIQUES

Arthrogrypose (O/N) ☐

Contractures (O/N) ☐

Localisation(s) :

Hyperlaxité articulaire (O/N) ☐

Score de Beighton =

Luxation / Entorses (NOMBRE) ☐

Localisation(s) :

Ruptures tendineuses (NOMBRE) ☐

Cyphoscoliose (O/N) :

Habitus marfanoides ☐

Arachnodactylie (O/N) ☐

Camptodactylie (O/N) ☐

Pied bot (O/N) ☐

Pieds plats (O/N) ☐

4 – ATTEINTE OSSEUSE & DENTAIRE

Ostéopénie (O/N) ☐

Fractures spontanées (O/N) ☐

Synostoses (O/N) ☐

Localisation.....

Dysplasie osseuse (O/N) ☐

Localisation

Fragilité dentaire (O/N) ☐

Anomalie de l'émail (O/N) ☐

Parodontite généralisée précoce (O/N) ☐

Age :

Nombre de dents manquantes :

Malocclusion dentaire (O/N) ☐

Hypodontie / microdontie

(Rayer la/les mentions inutiles)

5 – SIGNES NEUROMUSCULAIRES

Retard moteur (O/N) ☐

Hypotonie néonatale (O/N) ☐

Neuropathie périphérique (O/N) ☐

Atrophie musculaire (O/N) ☐

Myopathie (O/N) ☐

Si oui: EMG, Biopsie musculaire positif(s)

(Rayer la/les mentions inutiles)

Myalgies diffuses (O/N) ☐

6 – SIGNES CARDIOVASCULAIRES

Varices (<35 ans) (O/N) ☐

Anévrisme artériel (O/N) ☐

Si aortique: diamètre.....

Dissection artérielle (O/N) ☐

Localisation(s) :

Tortuosité artérielle (O/N) ☐

PCA / CoA (Rayer la mention inutile)

CIV / CIA / FOP

(Rayer la/les mentions inutiles)

Insuffisance valvulaire (O/N) ☐

Type.....

7 – SIGNES OPHTHALMOLOGIQUES, ORL

Sclérotiques bleutées (O/N) ☐

Microcornée (O/N) ☐

Surdité neurosensorielle (O/N) ☐

8 – DYSMORPHIE FACIALE

Visage de madone (O/N) ☐

Aspect progéroïde (O/N) ☐

Front proéminent, bombé (O/N) ☐

Hypertélorisme (O/N) ☐

Epicanthus (O/N) ☐

Fentes palpébrales en bas et en dehors (O/N) ☐

Hypoplasie malaire (O/N) ☐

Lèvre supérieure fine (O/N) ☐

Absence d'un frein labial/lingual (O/N) ☐

Palais ogival / Palais creux

(Rayer la mention inutile)

Rétrognathisme / prognathisme / micrognathie

(Rayer la/les mentions inutiles)

9 – ATTEINTE VISCERALE

Pneumo ou Hémopneumothorax ☐

Emphysème ☐

Hernie diaphragmatique ☐

Douleurs abdominales chroniques (O/N) ☐

Dysphagie / Hernie hiatale

(Rayer la mention inutile)

Diverticulite sigmoïdienne (O/N) ☐

Diverticulose vésicale (O/N) ☐

Rupture d'organe(s) (O/N) ☐

Localisation

Ménométrorragies (O/N) ☐

10 – DONNEES BIOLOGIQUES & AUTRES

Élévation des CPK (O/N) ☐

Crosslink urinaire (Ratio LP/HP)

Maladies infectieuses fréquentes (O/N) ☐