

Questionnaire PXE ET CALCIFICATIONS ARTERIELLES

Prescripteur
Service
NOM D'USAGE :
NOM DE NAISSANCE :
Prénom
Sexe (M ou F) ☐
Date de naissance
Lieu de naissance.....
Ethnie (1 = Caucase - 2 = Afrique - 3 = Asie) ☐
Consanguinité (O/N) ☐
Autre membre de la famille atteint (O/N) ☐
(joindre un arbre généalogique)
Mutations connues (O/N) ☐
Gène et mutations :
Date de début
Date du diagnostic

1- ANTECEDENTS

Histoire familiale vasculaire (O/N) ☐
HTA (O/N) ☐ Année de début
Coronaropathie (O/N) ☐
Atteinte vasculaire périphérique (O/N) ☐
Sédentarité (O/N) ☐
Tabagisme (O/N) ☐
Paquet année
Hypercholestérolémie (O/N) ☐
Diabète (O/N) ☐
Année de début
Baisse des facteurs vitamine K dépendant (à joindre) (O/N) ☐
Electrophorèse de l'hémoglobine (O/N)* ☐
*joindre le résultat
BétaThalassémie (O/N) ☐
Drépanocytose (O/N) ☐

2 - SIGNES CUTANEO-MUQUEUX

Atteinte cutanée (O/N) ☐
Signes cutanés typiques du PXE (O/N) ☐
Topographie des lésions :
Atteinte muqueuse (O/N) ☐
Histologie évocatrice en peau lésée (O/N) ☐
Histologie évocatrice en peau saine (O/N) ☐
Cutis laxa (O/N) ☐

3 – SIGNES OPHTALMOLOGIQUES

Atteinte ophtalmologique (O/N) ☐
Acuité visuelle maximum (Parinaud) ODG
Peau d'orange FO (O/N) ☐
Stries angioïdes FO (O/N) ☐
Hémorragies rétinienne FO (O/N) ☐
Prolifération néovasculaire FO (O/N) ☐
Atteinte maculaire FO (O/N) ☐
Angiographie positive (O/N) ☐

4 - ATTEINTE CARDIOVASCULAIRE

Atteinte cardiovasculaire (O/N) ☐
Syndrome de Raynaud (O/N) ☐
Claudication MI (O/N) ☐
Si oui PM en m
Angor (O/N) ☐
Signes ischémiques électriques (O/N) ☐
Valvulopathie (O/N) ☐
Calcifications artérielles (O/N) ☐
Localisations :
Anomalie échocardiographiques (O/N) ☐
.....
Autre atteinte:

5 - SIGNES RENAUX

Atteinte rénale (O/N) ☐
Calcifications rénales de la JCM écho (O/N) ☐
Sténose AR tronculaire (O/N) ☐
Anomalies doppler intrarénales (O/N) ☐

6 - SIGNES DIGESTIFS

Atteinte digestive (O/N) ☐
Hémorragie digestive haute (O/N) ☐
Hémorragie digestive basse (O/N) ☐
Facteur déclenchant (aspirine, grossesse, non)
Atteinte muqueuse endoscopique (O/N) ☐

7 - SIGNES NEUROLOGIQUES

Atteinte neurologique (O/N) ☐
AIT (O/N) ☐
Séquelles d'AIC (O/N) ☐
Altération des fonctions supérieures ou troubles psychiatriques (O/N) ☐
Comitialité (O/N) ☐
Hémorragie méningée (O/N) ☐
Séquelles ischémiques TDM ou IRM (O/N) ☐
HyperT2 ponctiforme IRM (O/N) ☐

8 - SIGNES ARTICULAIRES



HEGP-GENETIQUE
20 rue Leblanc
75908 Paris Cedex 15

**Questionnaire pour orientation du
test génétique - Pseudoxanthome
élastique et apparentés**

Ref : PO-GENE-EN-035-V-02
Version : 02
Applicable le : 08-12-2022

Calcifications articulaires (O/N)

☐

Localisations :