

SYNDROMES D'EHRLERS-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'EHRLERS-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) ☐