

Chef de Service : Prof. J-L MANDEL

Identité du sujet prélevé (étiquette) Nom : Prénom : Date de naissance: Sexe <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F	Nom du médecin :	Hôpital : Service : Téléphone :	Préleveur :
	Signature :	Date d'envoi :	Téléphone : Date : Heure

ETUDE MOLECULAIRE DU SYNDROME DE BARDET BIEDL

Formulaire à faire remplir par le médecin prescripteur et à joindre à tout prélèvement sanguin

Sujet prélevé : <input type="checkbox"/> atteint <input type="checkbox"/> non atteint FAMILLE/INDIVIDU CONNU ? : <input type="checkbox"/> OUI, dans notre laboratoire Famille de référence : (nom de la famille du cas index) <input type="checkbox"/> OUI, dans un autre laboratoire (indiquer lequel) <input type="checkbox"/> NON	<p align="center">Arbre généalogique</p> Origine géographique : Mère : Père : Consanguinité : <input type="checkbox"/> OUI (préciser sur l'arbre) <input type="checkbox"/> NON
---	--

ANTENATAL :

Anomalies échographiques : OUI NON Hyperéchogénéité rénale: OUI NON
 Cardiopathie : OUI NON
 Polydactylie : OUI NON
Autres (précisez):

ANOMALIES OPHTALMOLOGIQUES :

Rétinopathie pigmentaire : OUI NON Nystagmus: OUI NON
 Atteinte maculaire : OUI NON **Autres (précisez):**

 ERG : : OUI NON Age de baisse de l'acuité visuelle :
 Si oui, résultats, commentaires :

 Age de perte de la vision nocturne :
 Age de perte totale de la vision :

EVALUATION STATURO PONDERAL :

Obésité facio-tronculaire : OUI NON Poids à la naissance :(DS)
 Indice de Masse Corporelle : Poids lors de la consultation :(DS)
 Taille :(DS) PC :(DS)

ANOMALIES DES EXTREMITES :

Polydactylies : OUI NON Brachydactylie : OUI NON
 Mains : Pieds : Post axiale : Syndactylie : OUI NON

TROUBLES COGNITIFS :

Retard mental : OUI NON
 Modéré : Sévère :

Difficultés d'apprentissages : OUI NON

Retard de langage : OUI NON
 Difficultés phoniques : OUI NON
 Lenteur d'idéation : OUI NON
 Retard de développement moteur : OUI NON
 Motricité fine : Motricité grossière :

FONCTION RENALE :

Anomalie rénale : OUI NON

Echographie rénale : OUI NON

Si oui, précisez résultats , conclusions :

Dysplasie rénale : OUI NON
 Reins polykystiques : OUI NON
 Insuffisance rénale : OUI NON
 HTA : OUI NON
 Anomalies des voies urinaires : OUI NON
 préciser :

ANOMALIES GENITALES

Hypogonadisme : OUI NON
 micropénis : microtestis :

Anomalies génito-urinaires : OUI NON
 Précisez :

Hypospadias : OUI NON
 Cryptorchidie: OUI NON
 Hydrometrocolops: OUI NON

Anomalies Cardiaques:

Sténose de l'aorte : OUI NON
 CIA et/ou CIV : OUI NON
 Cardiomégalie atypique : OUI NON
 Sténoses valvulaire : OUI NON
 Anomalie cardiaque congénitale : OUI NON
 Autre :

Troubles neurologiques:

Ataxie : OUI NON
 Trouble de la coordination: OUI NON
 Trouble de l'équilibre : OUI NON

Troubles métaboliques :

Intolérance au glucose : OUI NON
 Diabète : OUI NON
 Age de début :
 Type :
 Polyurie : OUI NON
 Polydyspsie : OUI NON
 Hypercholestérolémie : OUI NON

Atteinte hépatique:

Fibrose périlobaire : OUI NON
 Cirrhose biliaire : OUI NON
 Hypertension portale : OUI NON

Autres :

.....