



Questionnaire pour orientation du test génétique

Référence : GENE/FO/020

Date d'application : 05/12/2014

FABRY

Service émetteur : GENETIQUE

Nombre de pages : 1

Prescripteur
Service
NOM D'USAGE
NOM DE NAISSANCE
Prénom
N° DNA.....
Sexe (M ou F)
Date de naissance
Pays d'origine.....
Autre membre de la famille atteint (O/N)
(joindre un arbre généalogique)
Mutation connue GLA dans la famille (O/N)
Identification de la mutation :.....
Année de début de la pathologie
Année du diagnostic

1- ANTECEDENTS PERSONNELS

HTA (O/N)
Année de début
Coronaropathie (O/N)
Année de début
Cardiomyopathie (O/N)
Année de début
Atteinte vasculaire périphérique (O/N)
Année de début
Atteinte neurovasculaire (O/N)
Année de début
Sédentarité (O/N)
Tabagisme (O/N)
Paquet.année
Hypercholestérolémie (O/N)
Année de début
Diabète (O/N)
Année de début

2 – EXPLORATION BIOLOGIQUE

Dosage de l'alpha-galactosidase A (O/N)
Résultat (mettre l'unité de mesure) :
Date du dosage :
Dosage du Gb3 urinaire (O/N)
Résultat (mettre l'unité de mesure) :
Date du dosage :

3 - SIGNES PRECOCES

Acromyalgies à l'adolescence (O/N)
Crises douloureuses : Musculaires
Articulaires
Abdominale

Commentaires :

4 - SIGNES CUTANES

Angiokératomes (O/N)
Topologies des lésions :

5 – SIGNES OPHTALMOLOGIQUES

Atteinte rétinienne (O/N)
Cornée verticillée (O/N)
Opacités du cristallin (O/N)
Commentaires :

6 - SIGNES ORL

Hypoacousie, vertiges, acouphènes (O/N)

7 - ATTEINTE CARDIOVASCULAIRE

Atteinte cardiovasculaire (O/N)
Cardiomyopathie hypertrophique (O/N)
Cardiomyopathie dilatée (O/N)
Troubles de la conduction (O/N)
Valvulopathie régurgitative mitrale(O/N)
Commentaires :

8 - SIGNES NEUROLOGIQUES

Atteinte neurologique (O/N)
AVC (O/N)
AIT (O/N)
Séquelles (O/N)
Type :
Récidives :

Altération des fonctions supérieures ou troubles psychiatriques (O/N)
Comitialité (O/N)

9 - SIGNES RENAUX

Atteinte rénale (O/N)
Protéinurie (O/N)
Insuffisance rénale (O/N)
Commentaires :