



FICHE DE RENSEIGNEMENTS POUR L'ANALYSE ALPHA-GALACTOSIDASE

CLINICAL INFORMATION FORM FOR ALPHA GALACTODISASE ASSAY

Nom / Last name : Prénom / First name :
 Sexe / Sex : Homme / male ☐ Femme / Female ☐
 Date de naissance / Date of birth : (jj/mm/aaaa) / (dd/mm/yyyy)
 Hôpital ou Laboratoire / Hospital or Laboratory : Service / Dept :
 Médecin prescripteur / Practitioner : Nom / Last Name : Prénom / First Name :
 Date du prélèvement / Sampling date :

I - Antécédents - Anamnèse / Antecedents -

Anamnesis

- décès dans la fratrie / death of siblings ☐
- consanguinité familiale / family consanguinity ☐

III - Thérapeutiques en cours / Current therapy

IV - Signes cliniques / Clinical signs

- Morphotype / Morphotype

- hypotrophie / hypotrophy ☐
- dysmorphie faciale / facial dysmorphism ☐
- aspect marfanoid / marfan's aspect ☐
- autres (préciser) / others (detail) ☐

- Signes neuromusculaires / Neuromuscular signs

- hypotonie / hypotonia ☐
- hypertonie / hypertonia ☐
- ataxie / ataxia ☐
- retard psychomoteur / psychomotor retardement ☐
- régression psychomotrice / psychomotor regression ☐
- troubles du comportement / behaving disorder ☐
- neuropathie / neuropathy ☐
- convulsions / convulsions ☐
- troubles conscience / consciousness disorders ☐
- coma / coma ☐
- macro/microcéphalie // macro/microcephaly ☐
- dyskinésie / dyskinesia ☐
- myopathie / muscular dystrophy ☐
- autres (préciser) / others (detail) ☐

- Signes ostéoarticulaires / Osteoarticular signs

- rétraction tendineuse / ????? ☐
- ostéoporose / osteoporosis ☐
- dysostose multiple / multiple dysostosis ☐
- cyphoscoliose / kyphoscoliosis ☐
- autres (préciser) / others (detail) ☐

II - Début des symptômes / Start of symptoms

- Dès la naissance / upon birth ☐
- En période néonatale / during neonatal period ☐
- Plus tard (préciser) / later (detail) ☒ 250 ans

- Signes cardiovasculaires / Cardiovascular signs

- myocardiopathie hypertrophique-dilatée / hypertrophic-dilated cardiomyopathy ☐
- thrombose veineuse et/ou artérielle // venous and/or arterial thrombosis ☐
- PR court / ??? ☐
- autres (préciser) / others (detail) ☐

- Signes digestifs / Digestive signs

- hépatomégalie / hepatomegaly ☐
- splénomégalie / splenomegaly ☐
- vomissements / vomiting ☐
- difficultés alimentaires / diet difficulties ☐
- hernie inguinale et/ou ombil. // inguinal hernia and/or umbilical ☐
- autres (préciser) / other (detail) ☐

- Signes dermatologiques / Dermatological signs

- angiokératome, télangiectasies / angiokeratoma ☐
- infiltration cutanée / cutaneous infiltration ☐
- eczéma / eczema ☐
- anomalie des cheveux / hair anomaly ☐
- nodule périarticulaire / articular nodule ☐
- mamelons ombiliques / nipple umbilication ☐
- autre (préciser) / others (detail) ☐

- Signes ophtalmologiques / Ophthalmological signs

- cataracte / cataract ☐
- luxation du cristallin / crystalline luxation ☐
- rétinite pigmentaire / pigment retinitis ☐
- tache rouge cerise / red stain ☐



- atrophie optique / optical atrophy ☐
- autres (préciser) / others (detail) ☐

- Signes rénaux / Renal signs

- tubulopathie / tubal nephritis ☐
- insuffisance rénale / kidney failure ☐
- kystes rénaux / renal kystes
- lithiase / lithiasis ☐
- autres (préciser) / others (detail) ☐

- Signes ORL / Ophtalmo-rhino-laryngo

- otite chronique ou à répétition / chronic or repetitive otitis ☐
- infiltration laryngo-trachéale / laryngo-tracheal infiltration ☐
- surdité / deafness ☐
- apnées du sommeil / sleep apnoea ☐
- pneumopathie / penumopathy ☐
- autres (préciser) / others (detail) ☐

- Commentaires (en particulier, préciser la chronologie des signes) / Comments (please detail the signs chronology)

.....

V – Signes biologiques / Biological signs

- acidose métabolique / metabolic acidosis ☐
- cétonurie (acétet) / ketonuria ☐
- hypoglycémie / hypoglycaemia ☐
- hyperammoniémie / hyperammonaemia ☐
- hyperlactacidémie / hyperlactacidemia ☐
- insuffisance hépatocellulaire/cytolyse // hepatocellular insufficiency ☐
- anomalies hématologies (préciser) / hematologic anomalies (detail) ☐
- hyperprotéinorachie / hyperproteinorachia ☐
- anomalie caryotype / caryotype anomalies ☐
- autres signes (préciser) / other signs (detail) ☐

VI Signes paracliniques / Paraclinical signs

- EEG, scanner, IRM, échographie, potentiels évoqués / EEG, scanner, MRI, echography, :

.....

- Examens anatomopathologiques / anatomopathologic analysis: _____

.....

- Radiographies du squelette / skeleton radiography :

.....

VII Diagnostic suspecté / Suspected diagnostic :

.....