

Centre de Référence des Maladies Mitochondriales
Service de Génétique – Hôpital L'ARCHET – NICE
 Fiche de renseignements cliniques

PATIENT

Nom :
 Prénom :
 Date de naissance :
 Lieu de naissance :

MEDECIN PRESCRIPTEUR

Nom :
 Adresse :

Ethnie :
 Consanguinité :
 Hérité : *Joindre un arbre généalogique*

Maladie évolutive.....
 Début :
 Décès :

Présence d'une atteinte (Oui/Non)

SYSTEME NERVEUX

CENTRAL :

Pyramidales.....
 Sensitives.....
 Tronc cérébral.....
 Cérébelleuses.....
 Autres.....

Psychomotricité : Normal / Retard / Regression

Encéphalopathie :

Epilepsie : aggravée par VPA.....

Mouvements anormaux :

Céphalées :

Hypotonie axiale/hypertonie périphérique :

PERIPHERIQUE:

Neuropathies périphériques
 sensitive./ motrice - axonale / démyélinisante

MUSCLE

Hypotonie globale :

Faiblesse musculaire : Myalgies :

Ophthalmoparésie : Ptosis :

COEUR

Cardiomyopathie : type.....

Trouble de la conduction..... type.....

FOIE

Cholestase..... Cytolyse.....

Insuffisance hépatique..... Hépatomégalie.....

REIN

Tubulopathie..... Insuffisance rénale.....

OPHTALMOLOGIE

Rétinite pigmentaire..... Atrophie optique.....

Dystrophie maculaire Cataracte.....

SURDITE

DIVERS

Retard de croissance : type :

Diabète : Insulino-traité.....

Digestif : type :

Hématologie : type :

Autres.....

IRM / Scanner cérébrale :

Anomalies de la substance blanche : Localisation.....

Atteinte des noyaux gris centraux : Calcifications.....

Spectro : pic de lactates.....

BIOCHIMIE :

Hyperlactatémie Hyperlactatorachie..... Lactates/pyruvates..... OHbutyrate/Acétacétate

Hypoglycémie..... Autres.....

Bilan métabolique déjà réalisé :(AGTLC, CAA, CAO, Carnitine et acyl-carnitine)

HISTOLOGIE MUSCLE :

Normal..... Surcharge lipidique..... Fibres Ragged Red Fibres Cox négative.....

Autres.....