

SECTION 3 – ANTÉCÉDENTS MÉDICAUX

- 3.1 Âge gestationnel :
moins de 37 semaines ___ ou 37 semaines ou plus ___
- 3.2 Première présomption de diagnostic de DACAD :
___ / ___ / ___ ou âge : ___ mois ___ années
JJ MM AAAA
- 3.3 Raisons d'avoir entrepris les examens diagnostiques de DACAD (cochez **TOUTES** les réponses applicables)
___ dépistage systématique du nouveau-né
___ symptômes cliniques
___ explorations postmortem
___ antécédents familiaux d'atteinte de membres de la fratrie ou de la parenté
___ autre (précisez) _____

SECTION 4 – OBSERVATIONS CLINIQUES

- 4.1 Cochez **TOUS** les signes et symptômes au premier épisode clinique de DACAD :

Signes et symptômes	Non	Oui	Inconnu
Hépatomégalie	___	___	___
Apnée	___	___	___
Vomissements	___	___	___
Léthargie	___	___	___
Encéphalopathie	___	___	___
Convulsions	___	___	___
Coma	___	___	___
Arrêt respiratoire	___	___	___
Arrêt cardiaque	___	___	___
Autre (précisez) _____			

SECTION 5 – EXAMENS EFFECTUÉS À LA PRÉSENTATION

- 5.1 Glycémie Non ___ Oui ___ Inconnu ___
↓
Dans l'affirmative, précisez la valeur la plus basse : _____ mmol/L
- 5.2 Cétonuries Non ___ Oui ___ Inconnu ___
↓
Dans l'affirmative, précisez : Absentes ___ Présentes ___
- 5.3 Épreuves de fonction hépatique ALT (SGOT) / AST (SGPT) Non ___ Oui ___ Inconnu ___
↓
Dans l'affirmative, précisez les résultats – ALT (SGOT) : _____ U/L
– AST (SGPT) : _____ U/L
- 5.4 Teneur en ammoniacque du sang Non ___ Oui ___ Inconnu ___
↓
Dans l'affirmative, précisez les résultats : _____ μ mol/L
- 5.5 Carnitine (totale et libre) Non ___ Oui ___ Inconnu ___
↓
Dans l'affirmative, précisez les résultats – Totale : _____ μ mol/L
– Libre : _____ μ mol/L
- 5.6 Profil d'acylcarnitine plasmatique Non ___ Oui ___ Inconnu ___
↓
Dans l'affirmative, précisez les résultats : Normaux ___ Anormaux ___

SECTION 5 – EXAMENS EFFECTUÉS À LA PRÉSENTATION (suite)

- 5.7 Acides organiques urinaires Non ___ Oui ___ Inconnu ___
 ↓
 Dans l'affirmative, précisez les résultats : Normaux ___ Anormaux ___
- 5.8 Analyse des mutations génétiques Non ___ Oui ___ Inconnu ___
 ↓
 Dans l'affirmative, précisez :
 homozygote pour 985 A>G ___ hétérozygote pour 985 A>G ___ aucune mutation décelée ___
 autre mutation décelée (précisez) : _____
- 5.9 Étude enzymatique des fibroblastes cutanés Non ___ Oui ___ Inconnu ___
 ↓
 Dans l'affirmative, précisez : _____

SECTION 6 – PRISE EN CHARGE ET ISSUE

- 6.1 Au premier épisode clinique, l'enfant a été :
 hospitalisé Non ___ Oui ___ Inconnu ___
 ↓
 Dans l'affirmative, précisez la durée du séjour : _____ jours _____ semaines
- hospitalisé à l'unité de soins intensifs
 Non ___ Oui ___ Inconnu ___
 ↓
 Dans l'affirmative, précisez la durée du séjour : _____ jours _____ semaines
- 6.2 État de santé au moment de la déclaration, s'il est disponible :
 Normal Non ___ Oui ___ Inconnu ___
 Convulsions Non ___ Oui ___ Inconnu ___
 Hémiparésie Non ___ Oui ___ Inconnu ___
 Troubles d'élocution Non ___ Oui ___ Inconnu ___
 Retard de développement Non ___ Oui ___ Inconnu ___
 Autre (précisez) _____
- 6.3 L'enfant est décédé : Non ___ Oui ___ Inconnu ___
 ↓
 Dans l'affirmative, âge au moment du décès : ___ semaines ___ mois
 Cause du décès : _____

SECTION 7 – MÉDECIN DÉCLARANT

Prénom _____ Nom _____
 Adresse _____
 Ville _____ Province _____ Code postal _____
 Téléphone _____ Télécopieur _____
 Courriel _____ Date de complétion _____

Merci d'avoir rempli ce formulaire.