



FORMULAIRE DE RÉFÉRENCE : TROUBLE DES TISSUS CONJONCTIFS

Merci d'avoir référé votre patient pour évaluation en génétique médicale pour un possible trouble du tissu conjonctif. **Nous écrivons afin de vous informer que votre demande EST REFUSÉE parce que nous exigeons des informations supplémentaires pour faire le triage.** Nous vous demandons de compléter et retourner ce formulaire afin de nous aider à déterminer si une évaluation en génétique médicale est indiquée.

- Un formulaire incomplet sera refusé
- **Notez que nous n'acceptons pas des demandes pour patients avec une hypermobilité isolée.** Ceci est une affection courante pour laquelle l'évaluation génétique ou les tests génétiques n'ont aucun rôle à jouer pour confirmer le diagnostic. Nous n'acceptons donc plus les demandes de consultation pour une hypermobilité isolée. Vous pouvez, si vous désirez, référer votre patient à un autre spécialiste médical pour la gestion des symptômes, si nécessaire. Des informations supplémentaires sur l'hypermobilité/Ehlers Danlos Type III sont disponibles sur le lien suivant: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1279/>

Informations sur le médecin traitant

Nom du médecin et no. pratique	
Spécialité	
Adresse	
Téléphone	
Télécopieur	
Courriel	

Veillez inclure TOUT les suivantes informations et rapports :

- Score de Beighton (voir détails sur la prochaine page)
- Copie de rapport échocardiogramme (demandez un scan si pas fait dernier 3 ans; tout adolescents et adultes)
- Copie de rapport optométrie si anomalie(s) identifiée(s) (demandez une évaluation si pas fait dernier an)
- Rapport(s) consultation(s) spécialiste(s) si pertinent, incluant tests laboratoires récents ou imagerie (ex. IRM)
- **Cocher tous les éléments ci-dessous qui s'applique**

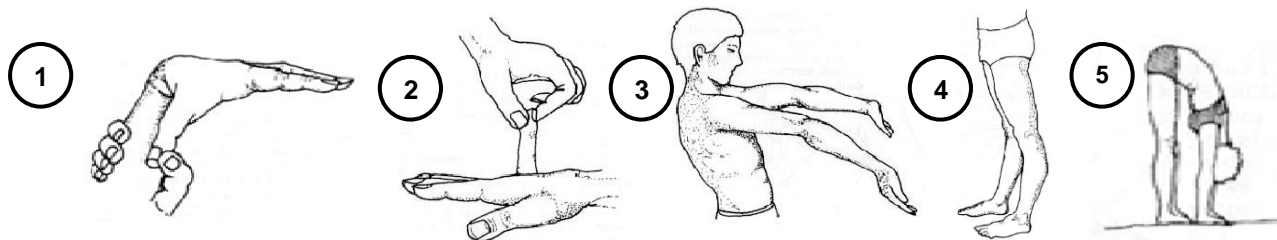
<input type="checkbox"/> Racine de l'aorte agrandi ou anévrisme/dissection <input type="checkbox"/> Tortuosité artérielle généralisée ou anévrisme <input type="checkbox"/> Fragilité des tissus (ex. hernie, prolapsus rectal ou utérin récurrent) <input type="checkbox"/> Pneumothorax spontané <input type="checkbox"/> Rupture d'organe spontanée (spécifier détails) <hr/> <input type="checkbox"/> Ectopia lentis (lentille disloquée) <input type="checkbox"/> Pied(s) bot(s) <input type="checkbox"/> Scoliose sévère <input type="checkbox"/> Déformation pectus <input type="checkbox"/> Luette bifide ou fente palatine <hr/> <input type="checkbox"/> Luxation articulaire nécessitant une visite à l'urgence pour réduction (spécifier qu'elle articulation, fréquence, activité au moment de la luxation) <input type="checkbox"/> Chirurgie antérieure de l'articulation (spécifier) <input type="checkbox"/> Amputation précédente (spécifier) <input type="checkbox"/> Patient en fauteuil roulant	<input type="checkbox"/> Fragilité de la peau; vergetures anormales; hyperextensibilité, peau anormalement élastique <input type="checkbox"/> Peau fine et translucide <input type="checkbox"/> Ecchymoses spontanées <input type="checkbox"/> Cicatrices atrophiques; site(s) _____ <hr/> <input type="checkbox"/> Anxiété, dépression, autre diagnostic psychiatrique (spécifier : _____) <hr/> <input type="checkbox"/> Membre de la famille avec une mutation génétique causant un trouble des tissus conjonctifs (inclure une copie du résultat) <input type="checkbox"/> Antécédents familiaux de mort subite <40 ans <hr/> <input type="checkbox"/> Autres caractéristiques pertinentes sur votre patient <hr/> <hr/> <hr/>
-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

Veillez compléter le score de Beighton comme indiqué ci-dessous (obligatoire*). Veuillez-vous référer au lien Web ci-dessous pour connaître la technique du test de Beighton : <https://www.youtube.com/watch?v=uYRYsCW0gl8>

	MANOEUVRE CLINIQUE	INCAPABLE D'ACCOMPLIR (0 POINT)	CAPABLE D'ACCOMPLIR (1 POINT)
1	Position du pouce sur l'avant-bras		
	Droit	0	1
	Gauche	0	1
2	Extension du 5e doigt au-delà de 90 degrés		
	Droit	0	1
	Gauche	0	1
3	Extension du coude au-delà de 10 degrés		
	Droit	0	1
	Gauche	0	1
4	Extension du genou au-delà de 10 degrés		
	Droit	0	1
	Gauche	0	1
5	Flexion avant du tronc, jambes droites, paumes touchant le sol		
		0	1
Total score de Beighton (somme des points pour chaque manœuvre - 0 à 9 points)			

« **Beighton score positif;**

pour enfant: **6 points** ou plus; post puberté à 50 ans: **5 points** ou plus; pour 50 ans ou plus: **4 points** ou plus »



Nous offrirons avec plaisir une évaluation génétique médicale pour les patients avec symptômes ou signes cliniques de trouble du tissu conjonctifs au-delà de l'hypermobilité. Si votre patient satisfait nos exigences, nous fournirons notre impression et nos recommandations suite à l'évaluation. Dans certains cas, le plan de suivi et les demandes peuvent être initiées par notre service. Cependant, après la consultation initiale, le patient vous sera retourné pour des soins continus. **Si vous retournez ce formulaire et votre patient ne répond toujours pas à nos exigences, nous vous informerons de la décision.**

Si vous aimeriez référer ce patient en génétique médicale, veuillez compléter les deux pages de ce formulaire complètement, le signer, et le retourner par fax au 514-412-4296 ou par courriel à genetics@muhc.mcgill.ca

Signature du Médecin traitant

Date (AAAA/MM/JJ)

Division de Médecine Génétique
1001 boulevard Décarie, A4.3140.2
Montréal, PQ, H4A 3J1
Email: genetics@muhc.mcgill.ca
Tel: 514-412-4427
Fax: 514-412-4296