



CHU de Clermont-Ferrand  
- BIOCHIMIE GMO  
58 rue Montalembert  
63000 Clermont Ferrand  
Cedex 1

## FEUILLE DE RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

BG-PRA-BME-FO-001  
Version : 1  
Applicable le : 04-05-2020



### CENTRE HOSPITALIER UNIVERSITAIRE DE CLERMONT-FERRAND Laboratoire de Biologie Médicale - UF Biochimie métabolique 58 rue Montalembert - 63003 Clermont-Ferrand Cedex 1

## Renseignements indispensables pour tout prélèvement adressé au laboratoire

NOM :

Prénom :

Date de naissance :

Hôpital :

Service :

Médecin correspondant :

Téléphone :

Mail :

Date et heure du prélèvement :

- ☐ Suivi de maladie héréditaire du métabolisme connue :
- ☐ ATCD familial de maladie héréditaire du métabolisme :
- ☐ Diagnostic suspecté :
- ☐ Contrôle de profil métabolique anormal

#### Antécédents – Anamnèse

- ☐ Décès dans la fratrie
- ☐ Consanguinité familiale
- ☐ Prématurité
- ☐ Signes d'appel échographiques anténataux  
.....

#### Début des symptômes

- ☐ Dès la naissance
- ☐ En période néonatale
- ☐ Plus tard (préciser) : .....

#### Circonstances du prélèvement

- ☐ Epreuve dynamique (préciser) : .....
- ☐ Au moment d'un épisode aigu : .....
- ☐ Patient à jeûn : dernier repas à .....

#### Thérapeutique en cours

.....  
.....  
.....

#### Alimentation

- ☐ Lait enrichi en TCM : .....
- ☐ Nutrition parentérale

#### Signes morphologiques

- ☐ Hypotrophie
- ☐ Dysmorphie : .....
- ☐ Aspect marfanoïde
- ☐ Autre : .....

#### Signes hépatogastroentérologiques

- ☐ Hépatomégalie
- ☐ Prurit ☐ Selles décolorées
- ☐ Splénomégalie
- ☐ Vomissements
- ☐ Difficultés alimentaires
- ☐ Hernie inguinale et/ou ombilicale
- ☐ Autre : .....

#### Signes dermatologiques

- ☐ Angiokératomes, télangiectasies
- ☐ Eczéma
- ☐ Anomalies des phanères
- ☐ Autre : .....



**Signes neuromusculaires**

- ☐ Hypotonie
- ☐ Hypertonie
- ☐ Ataxie
- ☐ Retard psychomoteur
- ☐ Régression psychomotrice
- ☐ Troubles du comportement
- ☐ Neuropathie
- ☐ Convulsions
- ☐ Troubles de la conscience
- ☐ Coma
- ☐ Macrocéphalie
- ☐ Microcéphalie
- ☐ Dystonie
- ☐ Myopathie
- ☐ Rhabdomyolyse
- ☐ Autre : .....

**Signes ORL**

- ☐ Otites à répétition
- ☐ Laryngomalacie
- ☐ Surdit 
- ☐ Autre : .....

**Signes ost oarticulaires**

- ☐ Ost oporse
- ☐ Dysostose multiple
- ☐ Cyphoscoliose
- ☐ Autre : .....

**Signes biologiques : pr ciser les valeurs**

- ☐ Acidose m tabolique : pH = ..... ;  
HCO<sub>3</sub><sup>-</sup> = ..... ; trou anionique =
- ☐ C tonurie
- ☐ Hypoglyc mie = ..... mmol/L
- ☐ Hyperglyc mie = ..... mmol/L
- ☐ Hyperammoni mie = .....  mol/L
- ☐ Hyperlactacid mie = .....  mol/L
- ☐ Hyperprot inorachie

**Signes paracliniques (EEG, scanner, IRM, ....)**

.....  
.....  
.....

**Autres signes ayant motiv  la demande**

.....  
.....  
.....

**Signes cardiovasculaires**

- ☐ Cardiomyopathie
- ☐ Troubles du rythme
- ☐ Insuffisance cardiaque
- ☐ Thrombose veineuse / art rielle
- ☐ Autre : .....

**Signes r naux**

- ☐ Tubulopathie
- ☐ Insuffisance r nale
- ☐ Kystes r naux
- ☐ Lithiase
- ☐ Autre : .....

**Signes pulmonaires**

- ☐ Pneumopathie
- ☐ Hypertension art rielle pulmonaire
- ☐ Autre : .....

**Signes ophtalmologiques**

- ☐ Cataracte
- ☐ Luxation du cristallin
- ☐ R tinite pigmentaire
- ☐ T che rouge cerise
- ☐ Autre : .....

- ☐ Insuffisance h patocellulaire : TP = ..... ; fact V = ....
- ☐ Cytolyse : ASAT = ..... U/L ; ALAT = ..... U/L
- ☐ Cholestase
- ☐ Enzymes musculaires : CK= ..... U/L
- ☐ Anomalies h matologiques : Hb = ..... g/L
- ☐ Autres