



LABORATOIRE de BIOLOGIE MEDICALE MULTI SITES du CHU de LYON
Service de Biochimie et Biologie Moléculaire
GHE - Centre de Biologie et Pathologie Est
59, boulevard Pinel - 69677 BRON CEDEX

UM Pathologies Héritaires du Métabolisme et du Globule Rouge

Dr Cécile ACQUAVIVA, *Responsable d'UM* 04.72.12.96.91

Praticiens Hospitaliers

Dr David CHEILLAN 04.72.12.96.88

Dr David-Paul DE BRAUWERE 04.72.68.13.51

Dr Roseline FROISSART 04.72.12.96.86

Dr Cécile PAGAN 04.72.12.96.92

Dr Magali PETTAZZONI 04.72.12.96.42

Dr Fanny ZHAO 04.72.12.96.82

Secrétariat : **Tel** : 04 72 12 96 32 - **Fax** : 04 72 12 97 20 - **e-mail** : ghe.secretariat-biochimie-specialisee@chu-lyon.fr

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES ET BIOLOGIQUES

Renseignements indispensables pour tout prélèvement adressé au laboratoire

NOM :	Prénom :	<i>Réservé au laboratoire</i>
Date de naissance :	Hôpital :	
Service :	Médecin :	
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 jeun : dernier repas à

Thérapeutique en cours

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

Alimentation

- ☐ Lait enrichi en TCM :
- ☐ Nutrition parentérale :
- ☐ Régime cétogène :

Signes morphologiques

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

Signes hépatogastroentérologiques

- ☐ Hépatomégalie
- ☐ Prurit
- ☐ Selles décolorées
- ☐ Splénomégalie
- ☐ Vomissements
- ☐ Difficultés alimentaires
- ☐ Hernie inguinale et/ou ombilicale
- ☐ 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 oporose
- ☐ Dysostose multiple
- ☐ Cyphoscoliose
- ☐ Autre :

Signes biologiques : pr ciser les valeurs

- ☐ Acidose m tabolique : pH =
 HCO_3^- =; trou anionique =
- ☐ C tonurie
- ☐ Hypoglyc mie = mmol/L
- ☐ Hyperglyc mie = mmol/L
- ☐ Hyperammoni mie = $\mu\text{mol/L}$
- ☐ Hyperlactacid mie = mmol/L
- ☐ Hyperprot inorachie

Signes dermatologiques

- ☐ Angiok ratomes, t langiectasies
- ☐ Ecz ma
- ☐ Anomalies des phan res
- ☐ Autre :

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 :

Signes paracliniques (EEG, scanner, IRM,)

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

Autres signes ayant motiv  la demande

.....
.....

R serv  au laboratoire