



UM Pathologies Héréditaires du Métabolisme et du Globule Rouge

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
- ☐ Dymorphie :
- ☐ 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 dermatologiques

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

Signes cardiovasculaires

- ☐ Cardiomyopathie
- ☐ Troubles du rythme
- ☐ Insuffisance cardiaque
- ☐ Thrombose veineuse / artérielle
- ☐ Autre :

Signes rénaux

- ☐ Tubulopathie
- ☐ Insuffisance rénale
- ☐ Kystes rénaux
- ☐ Lithiase
- ☐ Autre :

Signes ORL

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

Signes pulmonaires

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

Signes ost oarticulaires

- ☐ Ost oporose
- ☐ Dysostose multiple
- ☐ Cyphoscoliose
- ☐ Autre :

Signes ophtalmologiques

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

Signes biologiques : pr ciser les valeurs

- ☐ Acidose m tabolique : pH =
HCO₃⁻ =; trou anionique =
- ☐ C tonurie
- ☐ Hypoglyc mie = mmol/L
- ☐ Hyperglyc mie = mmol/L
- ☐ Hyperammoni mie = µmol/L
- ☐ Hyperlactacid mie = mmol/L
- ☐ Hyperprot inorachie
- ☐ 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
- ☐ Autre :

Signes paracliniques (EEG, scanner, IRM,)

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

Autres signes ayant motiv  la demande

.....
.....

R serv  au laboratoire