



UM Pathologies Héritaires 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
- 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 =
HCO₃⁻ =; trou anionique =.....
- C tonurie
- Hypoglyc mie = mmol/L
- Hyperglyc mie = mmol/L
- Hyperammoni mie = µmol/L
- Hyperlactacid mie = mmol/L
- Hyperprot inorachie

Signes paracliniques (EEG, scanner, IRM,)

.....

Autres signes ayant motiv  la demande

.....

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 :.....

- 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 :.....

R serv  au laboratoire