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 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 :**……	*Réservé au laboratoire*
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 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
- ☐ Surdité
- ☐ Autre :……..

Signes pulmonaires

- ☐ Pneumopathie
- ☐ Hypertension artérielle pulmonaire
- ☐ Autre :……..

Signes ostéoarticulaires

- ☐ Ostéoporose
- ☐ Dysostose multiple
- ☐ Cyphoscoliose
- ☐ Autre :……..

Signes ophtalmologiques

- ☐ Cataracte
- ☐ Luxation du cristallin
- ☐ Rétinite pigmentaire
- ☐ Tâche rouge cerise
- ☐ Autre :……..

Signes biologiques : préciser les valeurs

- ☐ Acidose métabolique : pH = ……
  HCO_3^-= ……; trou anionique =……
- ☐ Cétonurie
- ☐ Hypoglycémie = …… mmol/L
- ☐ Hyperglycémie = …… mmol/L
- ☐ Hyperammoniémie = …… µmol/L
- ☐ Hyperlactacidémie = …… mmol/L
- ☐ Hyperprotéinorachie
- ☐ Insuffisance hépatocellulaire : TP = …… ; fact V = ….
- ☐ Cytolyse : ASAT = …… U/L ; ALAT = …… U/L
- ☐ Cholestase
- ☐ Enzymes musculaires : CK= …… U/L
- ☐ Anomalies hématologiques : Hb = …… g/L
- ☐ Autre :……

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

……
……
……

Autres signes ayant motivé la demande

……
……

Réservé au laboratoire