Laboratoire de Biochimie Métabolique
Pr. Thierry LEVADE - *Biologiste référent*
Institut Fédératif de Biologie - Hôpital Purpan
330, av. de Grande Bretagne - TSA 70034
31059 Toulouse cedex 9
Tel : 05.67.69.04.81
Fax : 05.67.69.03.84

Hôpitaux de Toulouse

Fiche de renseignements cliniques et biologiques

Obligatoire pour tout prélèvement adressé au laboratoire

Nom :		**Prénom :**	
Date de Naissance :			
Hôpital :		**Service :**	
Médecin correspondant :		**Téléphone :**	
Mail :			
Date du prélèvement :		Heure du prélèvement :	

CONTEXTE DE LA DEMANDE

☐ Suivi de maladie héréditaire du métabolisme connue :

☐ ATCD familial de maladie héréditaire du métabolisme :

☐ Diagnostic suspecté :

I. Antécédents – Anamnèse

☐ Décès dans la fratrie
☐ Consanguinité familiale

II. Début des symptômes

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

III. Thérapeutique en cours :

IV. Signes cliniques

- **Morphotype**

☐ Hypotrophie
☐ Dysmorphie : .....
☐ Aspect marfanoïde
☐ Autres (*préciser*) : .....

- **Signes digestifs**

☐ Hépatomégalie
☐ Splénomégalie
☐ Vomissements
☐ Difficultés alimentaires
☐ Hernie inguinale et/ou ombilicale
☐ Autres (*préciser*) : .....

- **Signes neuromusculaires**

☐ Hypotonie
☐ Hypertonie
☐ Ataxie
☐ Retard psychomoteur
☐ Régression psychomotrice
☐ Troubles du comportement
☐ Neuropathie
☐ Convulsions
☐ Troubles de la conscience
☐ Coma
☐ Macrocéphalie
☐ Microcéphalie
☐ Dystonie
☐ Myopathie
☐ Rhabdomyolyse
☐ Autres (*préciser*) : .....

- **Signes dermatologiques**

☐ Angiokératomes, télangiectasies
☐ Eczéma
☐ Anomalies des phanères
☐ Autres (*préciser*) : .....

- **Signes cardiovasculaires**

☐ Cardiomyopathie
☐ Troubles du rythme
☐ Insuffisance cardiaque
☐ Thrombose veineuse / artérielle
☐ Autres (*préciser*) : .....

- **Signes rénaux**

☐ Tubulopathie
☐ Insuffisance rénale
☐ Kystes rénaux
☐ Lithiase
☐ Autres (*préciser*) : .....

- **Signes ORL**

☐ Otites à répétition
☐ Laryngomalacie
☐ Surdité
☐ Autres (*préciser*) : .....

- **Signes pulmonaires**

☐ Pneumopathie
☐ Hypertension artérielle pulmonaire
☐ Autres (*préciser*) : .....

- **Signes ostéoarticulaires**

☐ Ostéoporose
☐ Dysostose multiple
☐ Cyphoscoliose
☐ Autres (*préciser*) : .....

- **Signes ophtalmologiques**

☐ Cataracte
☐ Luxation du cristallin
☐ Rétinite pigmentaire
☐ Tache rouge cerise
☐ Autres (*préciser*) : .....

V. <u>Signes biologiques</u>

☐ Acidose métabolique
☐ Cétonurie
☐ Hypoglycémie
☐ Hyperammoniémie
☐ Hyperlactacidémie
☐ Hyperprotéinorachie
☐ Autres (*préciser*) : .....
☐ Insuffisance hépatocellulaire
☐ Cytolyse
☐ Cholestase
☐ Enzymes musculaires
☐ Anomalies hématologiques
☐ Autres (*préciser*) : .....

VI. <u>Signes paracliniques</u> *(EEG, scanner, IRM, …)* :

VII. <u>Autres signes ayant motivé la demande :</u>