



UF Maladies Héritaires du Métabolisme

Dr Christine SABAN, *Responsable d'UM*

Praticiens Hospitaliers

Dr Cécile ACQUAVIVA 04.72.12.96.91
 Dr Catherine BOISSON-GAUDIN 04 72 35 71 91
 Dr David CHEILLAN 04.72.12.96.88
 Dr Roseline FROISSART 04.72.12.96.86
 Dr Magali PETTAZZONI 04 72 12 96 42

Praticien Attachée

Dr Monique PIRAUD 04.72.12.96.93
Assistantes Spécialistes
 Dr Cécile PAGAN 04 72.12.96.92
 Dr Alice VEAUVILLE-MERLLIE 04.72.12.96.82

Secrétariat : Tel : 04 72 12 96 32 - Fax : **04 72 12 97 20** - e-mail : prenom.nom@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 cétoène :

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