

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
- Dymorphie :
- 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 ORL**

- Otites à répétition
- Laryngomalacie
- Surdit 
- Autres (*préciser*) :

• **Signes ostéoarticulaires**

- Ostéoporose
- Dysostose multiple
- Cyphoscoliose
- Autres (*préciser*) :

V. Signes biologiques

- Acidose métabolique
- Cétonurie
- Hypoglycémie
- Hyperammoniémie
- Hyperlactacidémie
- Hyperprotéïnorachie
- Autres (*préciser*) :

VI. Signes paracliniques (EEG, scanner, IRM, ...) :

.....

VII. Autres signes ayant motivé la demande :

.....

• **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 pulmonaires**

- Pneumopathie
- Hypertension artérielle pulmonaire
- Autres (*préciser*) :

• **Signes ophtalmologiques**

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

- Insuffisance hépatocellulaire
- Cytolyse
- Cholestase
- Enzymes musculaires
- Anomalies hématologiques
- Autres (*préciser*) :