



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

Assistants 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 :	
Date de naissance :	Hôpital :	<i>Réservé au laboratoire</i>
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
.....
.....
(préciser) :..... :.....

Thérapeutique en cours

.....
.....
.....

Signes morphologiques

- Hypotrophie
- Dysmorphie :.....
- Aspect marfanoïde
- Autre :

Début des symptômes

- Dès la naissance
- en période néonatale
- Plus tard (préciser).....

Circonstances du prélèvement

- Epreuve dynamique
- Au moment d'un épisode aigu :.....
- Patient à jeun : dernier repas à :.....

Alimentation

- Lait enrichi en TCM :.....
- Nutrition parentérale :.....
- Régime cétogène :

Signe hépatogastroentérologiques

- Hépatomégalie
- Prurit
- Selles décolorées
- Splénomégalie
- Vomissements
- Difficultés alimentaires
- Hernie inguinale et /ou ombilicale
- Autre :

Signes neuromusculaire

- Hypotonie
- Hypertonie
- Ataxie
- Retard psychomoteur
- Régression psychomotrice
- Troubles du comportement
- Neuropathie
- Convulsions
- Trouble de la conscience
- Coma
- Macrocéphalie
- Microcéphalie
- Dystonie
- Myopathie
- Rhabdomyolyse
- Autre :

Signes ORL

- Otites à répétition
- Laryngomalacie
- Surdit 
- Autre :

Signes ost oarticulaires

- Ost oporse
- Dysostose multiple
- Cyphoscoliose
- Autre :

Signes biologiques : pr ciser les valeurs

- Acidose m tabolique : pH=.....
BCO₃ = ; trou anionique=.....
- C tonurie
- Hypoglyc mie =mmol/L
- Hyperglyc mie =mmol/L
- Hyperammoni mie = mol/L
- Hyperlactacid mie = mmol/L
- Hyperprot inorachie

Signes dermatologiques

- Angiok ratomes, t langiectasies
- Ecz ma
- Anomalie 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 :

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

.....

Autres signes ayant motiv  la demande

.....

R serv  au Laboratoire