



LABORATOIRE de BIOLOGIE MEDICALE MULTI SITES du CHU de LYON
Service de Biochimie et Biologie Moléculaire Grand Est
GHE - Centre de Biologie et Pathologie Est
59, boulevard Pinel - 69677 BRON CEDEX

UM Pathologies Métaboliques Erythrocytaires et Dépistage Périnatal

Dr Cécile ACQUAVIVA, Responsable d'UM
04.72.12.96.91

Praticiens Hospitaliers

Dr Catherine BOISSON-GAUDIN	04 72 35 71 91
Dr David CHEILLAN	04.72.12.96.88
Dr David-Paul DE BRAUWERE	04.72.68.13.51
Dr Roseline FROISSART	04.72.12.96.86
Dr Cécile PAGAN	04 72 12 96 92
Dr Magali PETTAZZONI	04 72 12 96 42
Dr ZHAO Fanny	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 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 ORL

Otitis à répétition
Laryngomalacie
Surdité
Autre :

Signes ostéoarticulaires

Ostéoporose
Dysostose multiple
Cyphoscoliose
Autre :

Signes biologiques : préciser les valeurs

Acidose métabolique : pH =
 HCO_3^- =; trou anionique =
Cétonurie
Hypoglycémie = mmol/L
Hyperglycémie = mmol/L
Hyperammoniémie = $\mu\text{mol/L}$
Hyperlactacidémie = mmol/L
Hyperprotéinorachie

Signes paracliniques (EEG, scanner, IRM,)

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

Autres signes ayant motivé la demande

.....
.....

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 pulmonaires

Pneumopathie
Hypertension artérielle pulmonaire
Autre :

Signes ophtalmologiques

Cataracte
Luxation du cristallin
Rétinite pigmentaire
Tâche rouge cerise
Autre :

Insuffisance hépatocellulaire : TP = ; fact V =
Cytolyse : ASAT = U/L ; ALAT = U/L
Cholestase
Enzymes musculaires : CK = U/L
Anomalies hématologiques : Hb = g/L
Autre :

Réservé au laboratoire