

## 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**

- Ost oporse
- Dysostose multiple
- Cyphoscoliose
- Autres (*préciser*) : .....

**V. Signes biologiques**

- Acidose m tabolique
- C tonurie
- Hypoglyc mie
- Hyperammoni mie
- Hyperlactacid mie
- Hyperprot inorachie
- Autres (*préciser*) : .....

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

**VII. Autres signes ayant motiv  la demande :**

• **Signes dermatologiques**

- Angiok ratomes, t langiectasies
- Ecz ma
- Anomalies des phan res
- Autres (*préciser*) : .....

• **Signes cardiovasculaires**

- Cardiomyopathie
- Troubles du rythme
- Insuffisance cardiaque
- Thrombose veineuse / art rielle
- Autres (*préciser*) : .....

• **Signes r naux**

- Tubulopathie
- Insuffisance r nale
- Kystes r naux
- Lithiase
- Autres (*préciser*) : .....

• **Signes pulmonaires**

- Pneumopathie
- Hypertension art rielle pulmonaire
- Autres (*préciser*) : .....

• **Signes ophtalmologiques**

- Cataracte
- Luxation du cristallin
- R tinite pigmentaire
- Tache rouge cerise
- Autres (*préciser*) : .....

- Insuffisance h patocellulaire
- Cytolyse
- Cholestase
- Enzymes musculaires
- Anomalies h matologiques
- Autres (*préciser*) : .....