



**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**

<b>NOM</b> : .....	<b>Prénom</b> : .....	<i>Réservé au laboratoire</i>
<b>Date de naissance</b> : .....	<b>Hôpital</b> : .....	
<b>Service</b> : .....	<b>Médecin</b> : .....	
<b>Téléphone</b> : .....	<b>Mail</b> : .....	
<b>Date et heure du prélèvement</b> : .....		

- 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 = .....  
HCO<sub>3</sub><sup>-</sup> = .....; 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