



**Renseignements indispensables pour tout prélèvement adressé au laboratoire**

NOM : Prénom :  
Date de naissance :  
Hôpital : Service :  
Médecin correspondant : 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 jeûn : dernier repas à  
.....

**Thérapeutique en cours**

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

**Alimentation**

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

**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 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 ORL

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

### Signes pulmonaires

- Pneumopathie
- Hypertension artérielle pulmonaire
- Autre : .....

### Signes ostéoarticulaires

- Ostéoporose
- Dysostose multiple
- Cyphoscoliose
- Autre : .....

### Signes ophtalmologiques

- Cataracte
- Luxation du cristallin
- Rétinite pigmentaire
- T che rouge cerise
- Autre : .....

### Signes biologiques : préciser les valeurs

- Acidose métabolique : pH = ..... ;  
HCO<sub>3</sub><sup>-</sup> = ..... ; trou anionique =
- Cétonurie
- Hypoglyc mie = ..... mmol/L
- Hyperglyc mie = ..... mmol/L
- Hyperammoni mie = ..... µmol/L
- Hyperlactacid mie = ..... µmol/L
- Hyperprot inorachie
- 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
- Autres



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

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

**Autres signes ayant motivés la demande**

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