



## UF Biochimie Métabolique - Laboratoire de Biochimie

Pôle Biologie Hôpital Pontchaillou CHU Rennes

2 rue Henri Le Guilloux 35033 Rennes

Tél : 02.99.28.42.75

Pr Claude Bendavid, PU-PH [claude.bendavid@chu-rennes.fr](mailto:claude.bendavid@chu-rennes.fr) (poste 83770)

Dr Caroline Moreau, MCU-PH [caroline.moreau@chu-rennes.fr](mailto:caroline.moreau@chu-rennes.fr) (poste 85521)

### RENSEIGNEMENTS CLINIQUES ET BIOLOGIQUES

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

NOM :

Prénom :

Date de naissance :

Hôpital :

Service :

Médecin correspondant :

Date et heure du prélèvement :

*Etiquette patient*

- Suivi de maladie héréditaire du métabolisme connue :

.....

- ATCD familial de maladie héréditaire du métabolisme :

.....

- Diagnostic suspecté : .....

#### 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 digestifs

- Hépatomégalie  
 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
- C tonurie
- Hypoglyc mie
- Hyperglyc mie
- Hyperammoni mie
- Hyperlactacid mie

**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
- Cytolyse
- Cholestase
- Enzymes musculaires
- Anomalies h matologiques
- Hyperprot inorachie

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

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

**Autres signes ayant motiv  la demande**

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