

Service Maladies Héritaires du Métabolisme et Dépistage Néonatal

Centre de Biologie et de Pathologie Est – CHU de Lyon
59, Boulevard Pinel, 69677 Bron cedex
Chef de Service Dr Christine VIANEY-SABAN : Tel : 04.72.12.96.94
Tel.secrétariat : 04.72.12.96.32 ou 33 ou 36



Praticiens Hospitaliers
Dr Cécile ACQUAVIVA : Tel : 04.72.12.96.91
Dr Catherine BOISSON-GAUDIN : Tel 04 72 35 71 91
Dr David CHEILLAN : Tel : 04.72.12.96.88
Dr Roseline FROISSART : Tel : 04.72.12.96.86
Dr Magali PETTAZZONI : Tel : 04 72 12 96 42
Praticiens Attachées
Dr Monique PIRAUD : Tel : 04.72.12.96.93
Assistante Spécialiste
Dr Cécile PAGAN : Tel : 04 72.12.96.92

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES ET BIOLOGIQUES

NOM : Prénom :

Date de naissance :

Hôpital :

Service :

Médecin correspondant :

Date du prélèvement :

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
- . Dysmorphie faciale
- . Aspect marfanoïde
- . Autres (préciser)

— Signes neuromusculaires

- . hypotonie
- . hypertonie
- . ataxie
- . retard psychomoteur
- . régression psychomotrice
- . troubles du comportement
- . neuropathie
- . convulsions
- . troubles conscience
- . coma
- . macro/microcéphalie
- . dyskinésie
- . myopathie
- . autre (préciser)

— Signes digestifs

- . hépatomégalie
- . splénomégalie
- . vomissements
- . difficultés alimentaires
- . hernie inguinale et/ou ombil.
- . autre (préciser)

— Signes dermatologiques

- . angiokératome, télangiectasies
- . infiltration cutanée
- . eczéma
- . anomalie des cheveux
- . nodule périarticulaire
- . mamelons ombiliqués
- . autre (préciser)

— Signes cardiovasculaires

- . myocardiopathie hypertrophique/dilatée
- . thrombose veineuse et/ou artérielle
- . dysplasie valvulaire
- . PR court
- . autre (préciser)

* Cocher la case si le signe est présent et apporter les précisions utiles au diagnostic.

TSVP

.../... (2)

- **Signes ostéoarticulaires**
- . rétraction tendineuse
 - . ostéoporose
 - . dysostose multiple
 - . cyphoscoliose
 - . autre (préciser)

- **Signes rénaux**
- . tubulopathie
 - . insuffisance rénale
 - . kystes rénaux
 - . lithiase
 - . autre (préciser)

- **Signes ophtalmologiques**
- . cataracte
 - . luxation du cristallin
 - . rétinite pigmentaire
 - . tache rouge cerise
 - . atrophie optique
 - . autre (préciser)

- **Signes ORL**
- . otite chronique ou à répétition
 - . infiltration laryngo-trachéale
 - . surdité
 - . apnées du sommeil
 - . pneumopathie
 - . autre (préciser)

— **Commentaires** (en particulier, préciser la chronologie des signes) :

V – Signes biologiques

- acidose métabolique
- cétonurie (acétest)
- hypoglycémie
- hyperammoniémie
- hyperlactacidémie
- insuffisance hépatocellulaire/cytolyse
- anomalies hématologiques (préciser)
- hyperprotéïnorachie
- anomalie caryotype
- autres signes (préciser)

VI – Signes paracliniques

- EEG, scanner, IRM, échographie, potentiels évoqués :

- Examens anatomopathologiques :

- Radiographies du squelette :

VII – Diagnostic suspecté