

# Service Maladies Hérititaires 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 David CHEILLAN : Tel : 04.72.12.96.88

Dr Roseline FROISSART : Tel : 04.72.12.96.86

## Praticiens Attachées

Dr Sylvie BOYER : Tel : 04 72.12.96.92

Dr Pascale CLERC-RENAUD : Tel : 04 72.12.96.42

Dr Monique PIRAUD : Tel : 04.72.12.96.93

## 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
- . Dymorphie 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.

- **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
- . surdit 
- . apn es du sommeil
- . pneumopathie
- . autre (préciser)

— **Commentaires** (en particulier, pr ciser la chronologie des signes) :

**V – Signes biologiques**

- acidose m tabolique
- c tonurie (ac test)
- hypoglyc mie
- hyperammoni mie
- hyperlactacid mie
- insuffisance h patocellulaire/cytolyse
- anomalies h matologiques (pr ciser)
- hyperprot inorachie
- anomalie caryotype
- autres signes (pr ciser)

**VI – Signes paracliniques**

- EEG, scanner, IRM,  chographie, potentiels  voqu s :
  
- Examens anatomopathologiques :
  
- Radiographies du squelette :

**VII – Diagnostic suspect **

\* Cocher la case si le signe est pr sent et apporter les pr cisions utiles au diagnostic.