eurofins | Biomnis

# Fiche de renseignements cliniques
# Biochimie métabolique

## PATIENT

Nom de naissance : ..... Prénom : .....

Nom d'usage : ..... Date de naissance : |_|_|_|_|_|_|_|_| Sexe : ☐ F ☐ M

Médecin : .....

**Date et heure du prélèvement :**
|_|_|_|_|_|_| à |_|_| h |_|_| min

**Date début de traitement :**
|_|_|_|_|_|_|

## ANTÉCÉDENTS - ANAMNÈSE

☐ Décès dans la fratrie ☐ Consanguinité familiale

## DÉBUT DES SYMPTÔMES

☐ Dès la naissance ☐ En période néonatale ☐ Plus tard (préciser) : .....

## THÉRAPEUTIQUE EN COURS

.....

.....

## SIGNES CLINIQUES*

**Morphotype**
- ☐ Hypotrophie
- ☐ Dysmorphie faciale
- ☐ Aspect marfanoïde
- ☐ Autre *(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 cardiovasculaires**
- ☐ Myocardiopathie hypertrophique/ dilatée
- ☐ Thrombose veineuse et/ou artérielle
- ☐ Dysplasie valvulaire
- ☐ PR court
- ☐ Autre *(préciser)* : .....

**Signes digestifs**
- ☐ Hépatomégalie
- ☐ Splénomégalie
- ☐ Vomissements
- ☐ Difficultés alimentaires
- ☐ Hernie inguinale et/ou ombilicale
- ☐ Autre *(préciser)* : .....

**Signes dermatologiques**
- ☐ Angiokératome, télangiectasies
- ☐ Infiltration cutanée
- ☐ Eczéma
- ☐ Anomalie des cheveux
- ☐ Nodule périarticulaire
- ☐ Mamelons ombiliqués
- ☐ Autre *(préciser)* : .....

**Signes ostéoarticulaires**
- ☐ Rétraction tendineuse
- ☐ Ostéoporose
- ☐ Dysostose multiple
- ☐ Cyphoscoliose
- ☐ Autre *(préciser)* : .....

**Signes ophtalmologiques**
- ☐ Cataracte
- ☐ Luxation du cristallin
- ☐ Rétinite pigmentaire
- ☐ Tache rouge cerise
- ☐ Atrophie optique
- ☐ Autre *(préciser)* : .....

**Signes rénaux**
- ☐ Tubulopathie
- ☐ Insuffisance rénale
- ☐ Kystes rénaux
- ☐ Lithiase
- ☐ Autre *(préciser)* : .....

**Signes ORL**
- ☐ Otite chronique ou à répétition
- ☐ Infiltration laryngotrachéale
- ☐ Surdité
- ☐ Apnées du sommeil
- ☐ Pneumopathie
- ☐ Autre *(préciser)* : .....

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

R26A - Octobre 2016

## SIGNES CLINIQUES (...)

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

.....

.....

.....

.....

.....

## SIGNES BIOLOGIQUES

- ☐ Acidose métabolique
- ☐ Cétonurie
- ☐ Hypoglycémie
- ☐ Hyperammoniémie
- ☐ Hyperlactacidémie
- ☐ Insuffisance hépatocellulaire/cytolyse
- ☐ Anomalies hématologiques *(préciser) :* .....
- ☐ Hyperprotéinorachie
- ☐ Anomalie caryotype
- ☐ Autres signes *(préciser) :* .....

## SIGNES PARACLINIQUES

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

.....

.....

Examens anatomopathologiques : .....

.....

Radiographies du squelette : .....

.....

## DIAGNOSTIC SUSPECTÉ

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....