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.*

Ces analyses font l'objet d'une retransmission dans le cadre d'un partenariat avec les Hospices Civils de Lyon.

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

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....