

	Applicable le : 23/01/2015	Réf : LABO4354-FORM-0014	Version : 3
	Formulaire		Approbateur
	UF 3542 - Prescription spécifique fiche de renseignements secteur Biochimie Métabolique		Elise JEANNESSON THIVISOL



Structure :

Biochimie - Biologie Moléculaire - Nutrition - Métabolisme
 Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme
 Hôpital de Brabois Adultes – rue du Morvan – 54511 Vandoeuvre-lès-Nancy Cedex
Pr. Jean-Louis GUÉANT, Responsable de structure

Nom des biologistes : UF 3542, secteur de biochimie métabolique

Pr Rosa-Maria Guéant-Rodriguez (rm.rodriquez@chu-nancy.fr)
 Dr Marc Merten (m.merten@chu-nancy.fr)
 Dr Elise Jeannesson-Thivisol (e.jeannesson@chu-nancy.fr)

Numéros de téléphone : 03 83 15 48 51 / 03 83 15 48 53

Fiche de renseignements cliniques

(Doit accompagner tout prélèvement adressé au secteur de biochimie métabolique)

PRESCRIPTEUR Nom : Tel :	PRELEVEMENT Date : Heure :
PATIENT Nom Prénom : Poids : Taille :	Date de naissance : PC :
BUT DE LA DEMANDE / MALADIE METABOLIQUE SUSPECTEE :	
ANTECEDENTS • Décès dans la fratrie..... <input type="checkbox"/> • Consanguinité parentale..... <input type="checkbox"/> • Autre (préciser).....	THERAPEUTIQUES EN COURS Préciser obligatoirement les spécialités :
ALIMENTATION • Patient à jeun (dernier repas à :.....)..... <input type="checkbox"/> • Nutrition parentérale..... <input type="checkbox"/> • Anorexie <input type="checkbox"/> • Lait enrichi en TG chaînes moyennes..... <input type="checkbox"/> • Nom du lait infantile	SIGNES BIOLOGIQUES • Acidose métabolique..... <input type="checkbox"/> • Cétonurie..... <input type="checkbox"/> • Hypoglycémie/hyperglycémie..... <input type="checkbox"/> • Hyperammoniémie..... <input type="checkbox"/> • Hyperlactacidémie/hyperlactatorachie ... <input type="checkbox"/> • Insuffisance hépatocellulaire/cytolyse ... <input type="checkbox"/> • Anémie/thrombopénie/leucopénie..... <input type="checkbox"/> • Hémolyse..... <input type="checkbox"/> • Autre (préciser).....
SIGNES MORPHOLOGIQUES • Dismorphie (préciser)..... • Retard de croissance <input type="checkbox"/> • Aspect marfanoïde..... <input type="checkbox"/> • Autre (préciser).....	

<p>SIGNES NEUROMUSCULAIRES</p> <ul style="list-style-type: none"> • Hypotonie/hypertonie.....<input type="checkbox"/> • Retard mental/moteur.....<input type="checkbox"/> • Troubles du langage.....<input type="checkbox"/> • Régression psychomotrice.....<input type="checkbox"/> • Convulsions.....<input type="checkbox"/> • Ataxie.....<input type="checkbox"/> • Troubles de la conscience/coma.....<input type="checkbox"/> • Microcéphalie/macrocéphalie.....<input type="checkbox"/> • Troubles du comportement/autisme.....<input type="checkbox"/> • Dystonie.....<input type="checkbox"/> • Myopathie.....<input type="checkbox"/> • Rhabdomyolyse.....<input type="checkbox"/> • Neuropathie.....<input type="checkbox"/> • Céphalée.....<input type="checkbox"/> 	<p>SIGNES CARDIOVASCULAIRES</p> <ul style="list-style-type: none"> • Myocardiopathie hypertrophique/dilatée.....<input type="checkbox"/> • Thrombose veineuse et/ou artérielle.....<input type="checkbox"/> • Dysplasie valvulaire.....<input type="checkbox"/> <p>SIGNES DIGESTIFS</p> <ul style="list-style-type: none"> • Hépatomégalie.....<input type="checkbox"/> • Splénomégalie.....<input type="checkbox"/> • Ascite.....<input type="checkbox"/> • Vomissements.....<input type="checkbox"/> • Diarrhée.....<input type="checkbox"/> • Difficultés alimentaires.....<input type="checkbox"/> • Hernie inguinale/ombilicale.....<input type="checkbox"/>
<p>SIGNES CUTANES</p> <ul style="list-style-type: none"> • Angiokératomes /télangiectasies.....<input type="checkbox"/> • Anomalie de la pigmentation (préciser).....<input type="checkbox"/> • Eczéma.....<input type="checkbox"/> • Anomalie des cheveux.....<input type="checkbox"/> • Mamelons ombiliqués.....<input type="checkbox"/> • Ictère.....<input type="checkbox"/> 	<p>SIGNES ORL</p> <ul style="list-style-type: none"> • Otite chronique ou à répétition.....<input type="checkbox"/> • Surdit�.....<input type="checkbox"/> <p>SIGNES RENAUX</p> <ul style="list-style-type: none"> • Tubulopathie.....<input type="checkbox"/> • Insuffisance r�nale.....<input type="checkbox"/> • Kystes r�naux.....<input type="checkbox"/> • Lithiase.....<input type="checkbox"/>
<p>SIGNES OPHTHALMOLOGIQUES</p> <ul style="list-style-type: none"> • Cataracte.....<input type="checkbox"/> • Luxation du cristallin.....<input type="checkbox"/> • R�tinite pigmentaire.....<input type="checkbox"/> • Tache rouge cerise.....<input type="checkbox"/> • Atrophie optique.....<input type="checkbox"/> • Nystagmus.....<input type="checkbox"/> • Ptosis.....<input type="checkbox"/> • Strabisme.....<input type="checkbox"/> 	<p>SIGNES OSTEOARTICULAIRES</p> <ul style="list-style-type: none"> • R�traction tendineuse.....<input type="checkbox"/> • Ost�porose.....<input type="checkbox"/> • Dysostose multiple.....<input type="checkbox"/> • Cyphoscoliose.....<input type="checkbox"/> <p>AUTRES SIGNES</p> <p>.....</p> <p>.....</p>
<p>RESULTATS DES EXAMENS COMPLEMENTAIRES</p> <ul style="list-style-type: none"> • EEG :.....<input type="checkbox"/> • Scanner/IRM :.....<input type="checkbox"/> • �chographie :.....<input type="checkbox"/> • Potentiels �voqu�s :.....<input type="checkbox"/> • Radiographies du squelette :.....<input type="checkbox"/> 	