

## 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
- . 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.

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

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

#### **V – Signes biologiques**

- acidose métabolique
- cétonurie (ac etest)
- hypoglyc emie
- hyperammoni emie
- hyperlactacid emie
- insuffisance h epato cellulaire/cytolyse
- anomalies h ematologiques (préciser)
- hyperprot einorachie
- anomalie caryotype
- autres signes (préciser)

#### **VI – Signes paracliniques**

- EEG, scanner, IRM,  echographie, potentiels  evoqu es :

- Examens anatomopathologiques :

- Radiographies du squelette :

#### **VII – Diagnostic suspect e**