

## **Biomnis**

## Fiche de renseignements cliniques Biochimie métabolique

DIVISION INTERNATIONALE • Tél.: +33 (0)4 72 80 23 85 • Fax: +33 (0)4 72 80 73 56 • E-mail: international@biomnis.com

PATIENT				
Nom d'usage :		Date de naissance :		
Date et heure du prélèvement :		Date début de traitement	t:	
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  Signes neuromusculaires	Hypertonie Ataxie Retard psychomoteur Régression psychomotrice Troubles du comportement Neuropathie Convulsions Troubles conscience Coma Macro/microcéphalie Dyskinésie Myopathie Autre (préciser) :	Signes ostéoarticulaires  Signes ophtalmologiques	Angiokératome, télangiectasies Infiltration cutanée Eczéma Anomalie des cheveux Nodule périarticulaire Mamelons ombiliqués Autre (préciser): Rétraction tendineuse Ostéoporose Dysostose multiple Cyphoscoliose Autre (préciser): Cataracte Luxation du cristallin Rétinite pigmentaire Tache rouge cerise Autre (préciser): Autre (préciser):	
Signes cardiovasculaires	<ul> <li>Myocardiopathie hypertrophique/ dilatée</li> <li>Thrombose veineuse et/ou artérielle</li> <li>Dysplasie valvulaire</li> <li>PR court</li> <li>Autre (préciser) :</li> </ul>	e	☐ Tubulopathie ☐ Insuffisance rénale ☐ Kystes rénaux ☐ Lithiase ☐ Autre (préciser) :	
Signes digestifs	Hépatomégalie Splénomégalie Vomissements Difficultés alimentaires Hernie inguinale et/ou ombilicale 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.



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				

