

# Clinical Information Form Metabolic biochemistry

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

## PATIENT DETAILS

First name(s): ..... Surname: .....  
 Maiden name: ..... Date of birth:  Gender:  F  M  
 Clinician: .....

Date and time of sampling:  
 at  hrs  min

Start of treatment (date):

## HISTORY-ANAMNESIS

Death amongst siblings     Familial consanguinity

## BEGINNING OF SYMPTOMS

Since birth       During neonatal period     Later (*please specify*): .....

## TREATMENT IN PROGRESS

.....  
 .....

## CLINICAL SYMPTOMS\*

### Morphotype

- Hypotrophy
- Facial dysmorphia
- Marfanoid appearance
- Other (*please specify*): .....

### Neuromuscular symptoms

- Hypotonia
- Hypertonia
- Ataxia
- Psychomotor delay
- Psychomotor regression
- Behavioural problems
- Neuropathy
- Convulsions
- Consciousness problems
- Coma
- Macro/microcephaly
- Dyskinesia
- Myopathy
- Other (*please specify*): .....

### Cardiovascular symptoms

- Hypertrophic/Dilated cardiomyopathy
- Vein and/or arterial thrombosis
- Fibromuscular dysplasia
- Short R-P
- Other (*please specify*): .....

### Digestive symptoms

- Hepatomegaly
- Splenomegaly
- Nausea
- Eating difficulties
- Inguinal and/or umbilical hernia
- Other (*please specify*): .....

### Dermatological symptoms

- Angiokeratoma, telangiectasia
- Cutaneous infiltration
- Eczema
- Hair abnormality
- Periarticular node
- Inverted nipples
- Other (*please specify*): .....

### Osteoarticular symptoms

- Tendon retraction
- Osteoporosis
- Dysostosis multiplex
- Kyphoscoliosis
- Other (*please specify*): .....

### Ophthalmological symptoms

- Cataract
- Crystalline luxation
- Retinitis Pigmentosa
- Cherry-red stain
- Optic atrophy
- Other (*please specify*): .....

### Renal symptoms

- Tubulopathy
- Renal failure
- Renal cysts
- Lithiasis
- Other (*please specify*): .....

### Oral symptoms

- Chronic or recurrent otitis
- Laryngotracheal infiltration
- Sleep Apnea
- Pneumopathy
- Other (*please specify*): .....

\*Please tick box if the symptom is present and add any other useful information that can help diagnosis.

**CLINICAL SYMPTOMS (...)**

Comments (*please specify chronology of symptoms*): .....  
.....  
.....  
.....  
.....

**BIOLOGICAL SYMPTOMS**

- Metabolic acidosis
- Ketonuria
- Hypoglycemia
- Hyperammoniemia
- Hyperlactacidemia
- Hepatocellular/cytolysis failure
- Haematological abnormalities (*please specify*): .....
- Hyperproteinorachy
- Abnormal karyotype
- Other (*please specify*): .....

**PARACLINICAL SYMPTOMS**

EEG, scan, MRI, echography, potential problems observed: .....  
.....  
.....

Histology exams: .....  
.....

Skeletal radiographies: .....  
.....

**SUSPECTED DIAGNOSIS**

.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....  
.....

**INFORMAȚII DESPRE PACIENT**

Prenume: ..... Nume: .....  
 Nume de față: ..... Data nașterii: [ ][ ]/[ ][ ]/[ ][ ][ ][ ] Sex:  F  M  
 Medic trimițător: .....

Data și ora recoltării probei:

[ ][ ][ ][ ][ ] la [ ][ ] ora [ ][ ] min

Începerea tratamentului (data):

[ ][ ][ ][ ][ ]

**ISTORIC-ANAMNEZĂ**
 Deces al fraților  Consanguinitate familială

**DEBUTUL SIMPTOMELOR**
 De la naștere  În perioada neonatală  Mai târziu (*specificați*): .....

**TREATMENT ÎN CURS**

 .....  
 .....

**SIMPTOME CLINICE\***
**Morfotip**

- 
- Hipotrofie
- 
- 
- Dismorfie facială
- 
- 
- Aspect Marfanoid
- 
- 
- Altele (
- specificați*
- ): .....

**Simptome neuromusculare**

- 
- Hipotonie
- 
- 
- Hipertonie
- 
- 
- Ataxie
- 
- 
- Întârziere psihomotorie
- 
- 
- Regresie psihomotorie
- 
- 
- Probleme de comportament
- 
- 
- Convulsii
- 
- 
- Probleme de conștientizare
- 
- 
- Coma
- 
- 
- Macro/microcefalie
- 
- 
- Diskinezie
- 
- 
- Miopatie
- 
- 
- 
- 
- Altele (
- specificați*
- ): .....

**Simptome cardiovasculare**

- 
- Cardiomiopatie hipertrofică / dilatativă
- 
- 
- Tromboză arterială sau venoasă
- 
- 
- Displazie fibromusculară
- 
- 
- 
- 
- Altele (
- specificați*
- ): .....

**Simptome digestive**

- 
- Hepatomegalie
- 
- 
- Splenomegalie
- 
- 
- Greață
- 
- 
- Dificultăți de alimentare
- 
- 
- Hernie inghinală și / sau ombilicală
- 
- 
- Altele (
- specificați*
- ): .....

**Simptome dermatologice**

- 
- Angiokeratom, telangiectazie
- 
- 
- Infiltrat cutanos
- 
- 
- Eczema
- 
- 
- Creșteri anormale ale părului
- 
- 
- Nodul periarticular
- 
- 
- Mamelone inversate
- 
- 
- Altele (
- specificați*
- ): .....

**Simptome osteoarticulare**

- 
- Scurtarea tendonului
- 
- 
- Osteoporoză
- 
- 
- Disostoză multiplă
- 
- 
- Cifoscolioză
- 
- 
- Altele (
- specificați*
- ): .....

**Simptome oftalmologice**

- 
- Cataractă
- 
- 
- Luxatie de cristalin
- 
- 
- Retinopatie pigmentară
- 
- 
- Congestie oculară
- 
- 
- Atrofie optică
- 
- 
- Altele (
- specificați*
- ): .....

**Simptome renale**

- 
- Tubulopatie
- 
- 
- Insuficiență renală
- 
- 
- Chisturi renale
- 
- 
- Litiază
- 
- 
- Altele (
- specificați*
- ): .....

**Simptome ORL**

- 
- Otită cronică sau recurentă
- 
- 
- Inflamație laringo-traheală
- 
- 
- Apnee
- 
- 
- Pneumopatie
- 
- 
- Altele (
- specificați*
- ): .....

**SIMPTOME CLINICE (...)**

Comentarii (vă rugăm, precizați cronologia simptomelor): .....

**SIMPTOME BIOCHIMICE**

- Acidoză metabolică
- Cetonurie
- Hipoglicemie
- Hiperamoniemie
- Hiperlactacidemie
- Insuficiență hepatocelulară / citoliză
- Modificări hematologice (specificați): .....
- Hiperproteinoză
- Cariotip anormal
- Altele (specificați): .....

**INVESTIGAȚII PARACLINICE**

Electroencefalogramă, Rx, RMN, ecografie, potențial evocat: .....

Teste histopatologice: .....

Rx: .....

**DIAGNOSTIC PREZUMTIV**

.....