



LABORATOIRE DE BIOCHIMIE :
MALADIES HEREDITAIRES DU METABOLISME

CHU – 4 rue Larrey - 49933 ANGERS Cedex 9
(Tel : 02.41.35.33.14 / Fax : 02.41.35.40.17)

Secteur métabolique :

Mr G. Simard, MCU-PH: gisimard@chu-angers.fr

Mr C Homedan, PH: chomedan@chu-angers.fr

Mme M-C Denis, Praticien attaché: mcdenis@chu-angers.fr

FICHE DE RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

Cette fiche doit accompagner tout prélèvement adressé au laboratoire : des renseignements cliniques **précis** sont indispensables pour **orienter le diagnostic** et **faciliter l'interprétation** des analyses biologiques demandées.

PRESCRIPTEUR :

Nom : _____

Fonction : _____

Service / Adresse: _____

Tél : _____ Bip : _____

CACHET DE L'ETABLISSEMENT :

PATIENT :

Nom, Prénom : _____

Date de naissance : _____

Poids: _____ Taille : _____ PC : _____

PRELEVEMENT :

Effectué le : _____

Heure du prélèvement : _____

ANALYSES SANGUINES :

- Chromatographie des acides aminés.....
- Corps cétoniques.....
- Acides Gras Libres
- Carnitine
- Homocysteine

ANALYSES URINAIRES :

- Chromatographie des acides aminés
- Chromatographie des acides organiques
- Acide Orotique
- Carnitine

ANALYSES SUR LCR :

- Chromatographie des acides aminés
- Pyruvate

ANALYSES SANGUINES et URINAIRES SIMULTANÉES (Obligatoire) :

- Dosage de la Créatine et Guanidinoacétate

ANALYSES SUR PAPIER BUVARD (Type Guthrie) ou sur SANG (plasma) :

- Acyls Carnitine

ANALYSES SUR DEFECATS (Plasma au demi dans l'acide perchlorique à 6 %) :

- Acide Pyruvique.....
- Lactate

ANTECEDENTS :

- Décès dans la fratrie
- Consanguinité parentale

DEBUT DES SYMPTOMES :

- En période néonatale.....
- Plus tard (préciser).....



- Autre (préciser).....

ALIMENTATION :

- Patient à jeun (dernier repas à :)...
- Nutrition parentérale
- Lait enrichi en TCM

SIGNES CARDIOVASCULAIRES :

- Myocardiopathie hypertrophique/dilatée.....
- Thrombose veineuse et/ou artérielle.....
- Autre signe (préciser)

SIGNES NEUROMUSCULAIRES : (cocher la case ou entourer le signe clinique)

- Hypotonie / hypertonie.....
- Retard mental / moteur.....
- Troubles du langage
- Régression psychomotrice.....
- Convulsions.....
- Ataxie
- Troubles de la conscience / coma.....
- Microcéphalie / macrocéphalie

- Troubles du comportement / autisme
- Dystonie
- Myopathie.....
- Rhabdomyolyse
- Neuropathie
- Céphalée / Migraine
- Autre signe (préciser)

SIGNES DIGESTIFS :

- Hépatomégalie.....
- Splénomégalie
- Ascite.....
- Vomissements
- Diarrhée.....
- Difficultés alimentaires

SIGNES CUTANES :

- Angiokératomes / tétangiectasies
- Anomalie de la pigmentation (précision)
- Eczéma
- Ictère.....
- Autre signe (préciser)

SIGNES MORPHOLOGIQUES :

- Dysmorphie (préciser).....
- Retard de croissance.....
- Aspect marfanoïde
- Autre signe (préciser).....

SIGNES RENAUX :

- Tubulopathie.....
- Kystes rénaux
- Lithiase
- Autre signe (préciser)

SIGNES OPHTALMOLOGIQUES / ORL : SIGNES BIOLOGIQUES :

- Cataracte.....
- Luxation du cristallin
- Rétinite pigmentaire
- Atrophie optique.....
- Nystagmus.....
- Ptôsis
- Surdit e
- Autre signe (préciser).....

- Acidose m etabolique
- C etonurie (ac etest).....
- Hypoglyc emie
- Hyperglyc emie
- Hyperammon emie
- Hyperlactacid emie.....
- Hyperlactatorachie.....
- Insuffisance h epatocellulaire
- Cytolyse.....
- An emie / thrombop enie / leucop enie.....
- Acide urique
- Autre signe (préciser)

SIGNES OSTEOARTICULAIRES :

- Ost eoporose.....
- Autre signe (préciser).....

THERAPEUTIQUE EN COURS :

- Antibiotiques (préciser les substances prescrites) :
- Anti-comitiaux (préciser les substances prescrites) :
- Autres traitements (préciser) :

Plateau de Biologie Hospitalière
- CHU Angers
4 rue Larrey
49933 ANGERS Cedex 9

**Renseignements cliniques de
biochimie métabolique**

Ref : BIO-90140-FO-128 V01
Version : 01
Applicable le : 30-09-2014



MALADIE METABOLIQUE SUSPECTEE / BUT DE LA DEMANDE :