



Secteur métabolique :

LABORATOIRE DE BIOCHIMIE :
MALADIES HEREDITAIRES DU METABOLISME

CHU – 4 rue Larrey - 49033 ANGERS Cedex
(Tel : 02.41.35.33.14 / Fax : 02.41.35.40.17)

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

Mr O. Douay, PH: oldouay@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.....

ANALYSES SANGUINES et URINAIRES SIMULTANEEES (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

ANTECEDENTS :

- Décès dans la fratrie
- Consanguinité parentale
- Autre (préciser)

DEBUT DES SYMPTOMES :

- En période néonatale
- Plus tard (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 <input type="checkbox"/> | ● Troubles du comportement / autisme <input type="checkbox"/> |
| ● Retard mental / moteur <input type="checkbox"/> | ● Dystonie..... <input type="checkbox"/> |
| ● Troubles du langage <input type="checkbox"/> | ● Myopathie..... <input type="checkbox"/> |
| ● Régression psychomotrice..... <input type="checkbox"/> | ● Rhabdomyolyse <input type="checkbox"/> |
| ● Convulsions <input type="checkbox"/> | ● Neuropathie <input type="checkbox"/> |
| ● Ataxie <input type="checkbox"/> | ● Céphalée / Migraine <input type="checkbox"/> |
| ● Troubles de la conscience / coma..... <input type="checkbox"/> | ● Autre signe (préciser) <input type="checkbox"/> |
| ● Microcéphalie / macrocéphalie..... <input type="checkbox"/> | |

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..... <input type="checkbox"/> | ● Acidose métabolique <input type="checkbox"/> |
| ● Luxation du cristallin..... <input type="checkbox"/> | ● Cétonurie (acétest)..... <input type="checkbox"/> |
| ● Rétinite pigmentaire <input type="checkbox"/> | ● Hypoglycémie..... <input type="checkbox"/> |
| ● Atrophie optique..... <input type="checkbox"/> | ● Hyperglycémie <input type="checkbox"/> |
| ● Nystagmus <input type="checkbox"/> | ● Hyperammoniémie <input type="checkbox"/> |
| ● Ptôsis <input type="checkbox"/> | ● Hyperlactacidémie <input type="checkbox"/> |
| ● Surdité <input type="checkbox"/> | ● Hyperlactatorachie..... <input type="checkbox"/> |
| ● Autre signe (préciser) <input type="checkbox"/> | ● Insuffisance hépatocellulaire <input type="checkbox"/> |
| | ● Cytolyse..... <input type="checkbox"/> |
| | ● Anémie / thrombopénie / leucopénie..... <input type="checkbox"/> |
| | ● Acide urique <input type="checkbox"/> |
| | ● Autre signe (préciser) <input type="checkbox"/> |

SIGNES OSTEOARTICULAIRES :

- Ostéoporose
- Autre signe (préciser)

THERAPEUTIQUE EN COURS :

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

MALADIE METABOLIQUE SUSPECTEE / BUT DE LA DEMANDE :