



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 SANGUINES et URINAIRES SIMULTANEEES (Obligatoire) :

- Dosage de la Créatine et Guanidinoacétate.....

ANALYSES SUR PAPIER BUVARD (Type Guthrie):

- 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
- 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 MORPHOLOGIQUES :

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

SIGNES OPHTALMOLOGIQUES / ORL :

- Cataracte
- Luxation du cristallin
- Rétinite pigmentaire.....
- Atrophie optique
- Nystagmus.....
- Ptôsis.....
- Surdit e.....
- 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) :

MALADIE METABOLIQUE SUSPECTEE / BUT DE LA DEMANDE :**SIGNES CUTANES :**

- Angiok eratomes / t tangiectasies
- Anomalie de la pigmentation (précision)
- Ecz ma
- Ict re.....
- Autre signe (préciser)

SIGNES RENAUX :

- Tubulopathie.....
- Kystes r naux
- Lithiase
- Autre signe (préciser)

SIGNES BIOLOGIQUES :

- Acidose m tabolique
- C tonurie (ac test).....
- Hypoglyc mie
- Hyperglyc mie
- Hyperammoni mie
- Hyperlactacid mie.....
- Hyperlactatorachie
- Insuffisance h patocellulaire.....
- Cytolyse.....
- An mie / thrombop nie / leucop nie
- Acide urique
- Autre signe (préciser)