



**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](mailto:gisimard@chu-angers.fr)  
Mr C Homedan, PH: [chomedan@chu-angers.fr](mailto:chomedan@chu-angers.fr)  
Mme M-C Denis, PH : [mcdenis@chu-angers.fr](mailto: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 (Champ obligatoire) : \_\_\_\_\_

Fonction : \_\_\_\_\_

Service / Adresse: \_\_\_\_\_

Tél (Champ obligatoire) : \_\_\_\_\_

Mail : \_\_\_\_\_

**CACHET DE L'ETABLISSEMENT :**

**PATIENT :**

Nom, Prénom (Champ obligatoire): \_\_\_\_\_

Date de naissance (Champ obligatoire): \_\_\_\_\_

Poids: \_\_\_\_\_ Taille : \_\_\_\_\_ PC : \_\_\_\_\_

**PRELEVEMENT :** (Champ obligatoire)

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 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.....
- Lactate .....

**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 CUTANES :**

- Angiokératomes / télangiectasies .....
- 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 .....
- Surdité .....
- Autre signe (préciser).....

- Acidose métabolique .....
- Cétonurie (acétest).....
- Hypoglycémie .....
- Hyperglycémie .....
- Hyperammoniémie .....
- Hyperlactacidémie.....
- Hyperlactatorachie.....
- Insuffisance hépatocellulaire .....
- Cytolyse.....
- Anémie / thrombopénie / leucopénie.....
- Acide urique .....
- Autre signe (préciser) .....

**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 :**