



Centre Hospitalier Régional  
Universitaire de Lille



POLE DE BIOLOGIE PATHOLOGIE GENETIQUE

L'expertise du CHU au service de la région.

INSTITUT DE BIOCHIMIE ET BIOLOGIE MOLECULAIRE

HORMONOLOGIE, METABOLISME, NUTRITION, ONCOLOGIE

☎ 03.20.44.61.54

EXPLORATION DES MALADIES METABOLIQUES

COORDONNEES DE L'ORGANISME DEMANDEUR

Demandeur \_\_\_\_\_  
 Adresse \_\_\_\_\_  
 CP \_\_\_\_\_ Ville \_\_\_\_\_  
 Téléphone \_\_\_\_\_ Télécopie \_\_\_\_\_  
 E mail \_\_\_\_\_

PATIENT

SERVICE CLINIQUE

Nom	_____	Nom du	_____
Nom d'épouse	_____	Médecin	_____
Prénom	_____	prescripteur	_____
Né(e) le	_____	Date de l'examen	_____
Sexe	<input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/> M	Votre référence	_____
		Service/Unité	_____

PRELEVEMENT(S)

Date \_\_\_\_\_ et heure \_\_\_\_\_ de recueil. Diurèse : \_\_\_\_\_  
 Régime alimentaire particulier ? \_\_\_\_\_

ANALYSE(S) DEMANDEE(S)

- Acides organiques     Acides aminés     Carnitine     Acylcarnitine     Porphyrines  
 Créatine     Plasmalogène     Acides biliaires     SAICAR  
 Acides gras à très longues chaînes     Autre

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

Traitements en cours ?     Antiépileptiques     Antibiotiques     Aspirine  
 Autres : \_\_\_\_\_

Circonstances cliniques de la prescription :

Hypothèse diagnostique ?

BILANS ASSOCIES

- Glycémie     TGO     TGP     CPK     Pyruvate/Lactate  
 NH<sub>3</sub>     Acide urique     Corps cétoniques     Hémostase : TP  
 Bactériologie : infection bactérienne ?  
 Signes radiologiques ?

## RENSEIGNEMENTS INDISPENSABLES POUR LA REALISATION DES EXAMENS

Age de début des symptômes :

Dès naissance

En période néonatale

Plus tard (précisez)

oui    non    Non déterminé

oui    non    Non déterminé

- Consanguinité
- Décès dans la fratrie
- Prématurité
- Retard de croissance intra-utérine
- Hypotrophie
- Dysmorphie

**Signes neurologiques :**

- Retard psychomoteur
- Retard mental
- Troubles du langage
- Troubles du comportement
- Hypotonie
- Hypertonie
- Syndrome extrapyramidal
- Syndrome pyramidal
- Syndrome cérébelleux
- Mouvements anormaux
- Epilepsie, convulsions
- Coma

**Signes cardiaques :**

- Cardiomyopathie dilatée
- Cardiomyopathie hypertrophique
- Insuffisance cardiaque
- Troubles du rythme

**Signes digestifs :**

- Vomissements
- Diarrhées
- Difficultés alimentaires
- Douleurs abdominales

**Atteinte pulmonaire**

**Acidose métabolique**

**Atteinte hépatique :**

- Hépatomégalie
- Cytolyse
- Insuffisance hépatocellulaire
- Splénomégalie

**Atteinte rénale :**

- Néphropathie
- Tubulopathie

**Signes dermatologiques :**

- Dermatose
- Eczéma
- Photosensibilité
- Anomalie de pigmentation
- Anomalie des cheveux

**Troubles oculaires :**

- Cataracte
- Rétinopathie
- Luxation du cristallin

**Surdité**

**Arthropathie**

**Atteinte osseuse**

**Atteinte vasculaire**

**Atteinte musculaire :**

- Myopathie
- Rhabdomyolyse

**Perturbation hématologique :**

- Anémie
- Neutropénie
- Déficit immunitaire
- Lymphocytes vacuolés