

Hôpital Pellegrin
Laboratoire de BIOCHIMIE
Secteur MALADIES HEREDITAIRES du
METABOLISME
Place Amélie Raba-Léon
33076 Bordeaux

Dr I. REDONNET-VERNHET (MCU-PH)
Dr S. MESLI (PH)
Tél : 05 56 79 56 79 poste 72624
Fax : 05 56 79 60 20
Isabelle.redonnet-vernhet@chu-bordeaux.fr
Samir.mesli@chu-bordeaux.fr

Diagnostic des Maladies Héréditaires du Métabolisme

IDENTIFICATION DU PATIENT

Nom :
Prénom :
Date de naissance :
Service demandeur :

PRELEVEMENT

Date :
Heure :
 Urines A jeun
 Sang Heure dernier repas
 LCR

En cas de répétition de l'examen : Résultat précédent :

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

I - Signes généraux

- Hypotrophie
- Retard staturo-pondéral
- Macrocéphalie
- Microcéphalie
- Dymorphie faciale
- Odeur particulière
- Hyperventilation
- Anomalies cheveux ongles
- Anomalies peau
-

II - Signes ophtalmo.

- Tache rouge cerise FO
- Rétinite pigmentaire
- Luxation du cristallin
- Cataracte
- Opacités cornéennes
-

III - Signes neurologiques

- Retard mental
- Retard moteur
- Régression psychomotrice

- Troubles du comportement
- Troubles du langage
- Hypotonie
- Hypertonie
- Ataxie
- Anomalies EEG
- Anomalies TDM/IRM
- Nystagmus
- Chorée-athéose
- mouvements anormaux
- Convulsions
- Léthargie/coma
- Surdit 
-

IV - Signes digestifs

- Vomissements diarrh e
- Refus alimentaire
- Constipation
- Spl nom galie
- H patom galie
- Ict re
-

V - Signes r naux

- Tubulopathie
- Lithiase
- Kystes r naux
- Couleur ou odeur anormale de l'urine
- Insuffisance r nale
-

VI - Signes musculaires

- Atrophie musculaire
- Faiblesse musculaire
- Douleur musculaire

VII - Signes cardiovascul.

- Myocardiopathie
- Troubles du rythme
- Thrombose art r./vein.
-

VIII - Signes ost oarticul.

- Anomalies du squelette
- Ost oporose
- Rachitisme
-

IX – Anomalies biologiques

- Anémie
- Neutropénie
- Thrombopénie
- T.P.
- Calcémie
- TGO/GP
- Lactate
- Hyperammoniémie
- Cétonurie (acétest)
- Acidose métabolique
- Hypoglycémie
- Hyperglycémie

- CPK
-

X – Anomalies immunologiques

- Infections intercurrentes
-

XI – Nutrition

- Orale
- Parentérale
- NEDC
- Supplément TCM
- Hydrolysat de protéines

XII – Antécédents - Anamnèse

- Consanguinité
- Décès dans la fratrie

XIII – Traitement

- Antibiotiques
- Dépakine®
- Fluidifiants bronchiques
- Aspirine
- Dopamine Catécholamines
-

Résumé histoire clinique :