C.H.U DE BORDEAUX
POLE DE BIOLOGIE et PATHOLOGIE
SERVICE DE BIOCHIMIE

Secteur MALADIES HEREDITAIRES
du METABOLISME et DEPISTAGE
NEONATAL, NUTRITION

Dr I. REDONNET-VERNHET (MCU-PH)
Dr S. MESLI (PH)
Tél : 05 56 79 56 79 poste 14 606
Tel direct: 05 57 82 01 55
Fax : 05 56 79 60 20
isabelle.redonnet-vernhet@chu-bordeaux.fr
samir.mesli@chu-bordeaux.fr

Diagnostic des Maladies Héréditaires du Métabolisme

Etiquette du malade ou
Nom d'usage : ……..
Nom de famille (de naissance) : ……
Prénom : ……
Sexe : ……..
Date de naissance : …… / …… / ……
N° identification : ……..
Ville : …… CP : ……

Service demandeur : ……

PRELEVEMENT

Date :
Heure :

- ❑ Urines
- ❑ Sang
- ❑ LCR
- ❑ A jeûn
- ❑ Heure dernier repas

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

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

I _- Signes généraux
- ❑ Hypotrophie
- ❑ Retard staturo-pondéral
- ❑ Macrocéphalie
- ❑ Microcéphalie
- ❑ Dysmorphie faciale
- ❑ Odeur particulière
- ❑ Hyperventilation
- ❑ Anomalies cheveux-ongles
- ❑ Anomalies peau
- ❑ ……...

II - Signes ophtalmo.
- ❑ Tache rouge cerise au F.O
- ❑ Rétinite pigmentaire
- ❑ Luxation cristallin
- ❑ Cataracte
- ❑ Opacités cornéennes
- ❑ …….. .

III - Signes neuro.
- ❑ Retard mental
- ❑ Retard moteur
- ❑ Régression psychomotrice
- ❑ Troubles du comportement
- ❑ Troubles du langage
- ❑ Hypotonie
- ❑ Hypertonie
- ❑ Ataxie
- ❑ Anomalies EEG
- ❑ Anomalies TDM/IRM
- ❑ Nystagmus
- ❑ Chorée-athétose, mouvements anormaux
- ❑ Convulsions
- ❑ Léthargie/coma
- ❑ Surdité
- ❑ ……...

IV - Signes digestifs
- ❑ Vomissements
- ❑ Diarrhée
- ❑ Refus alimentaire
- ❑ Constipation
- ❑ Splénomégalie
- ❑ Hépatomégalie
- ❑ Ictère
- ❑ ……

V- Signes rénaux
- ❑ Tubulopathie
- ❑ Lithiase
- ❑ Kystes rénaux
- ❑ Couleur ou odeur anormale de l 'urine
- ❑ Insuffisance Rénale
- ❑ ……...

VI - Signes musculaires
- ❑ Atrophie musculaire
- ❑ Faiblesse musculaire
- ❑ Douleur musculaire

VII - Signes cardiovasculaires
- ❑ Myocardiopathie
- ❑ Troubles du rythme
- ❑ Thrombose artér./vein.
- ❑ ……...

VIII - Signes ostéoarticulaires
- ❑ Anomalies squelette
- ❑ Ostéoporose
- ❑ Rachitisme
- ❑ ……...

IX - Anomalies biologiques

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

X - Anomalies immunologiques

- ❑ Infections récurrentes
- ❑ ……...

XI – Nutrition

- ❑ Orale
- ❑ Parentérale
- ❑ NEDC
- ❑ supplément TCM
- ❑ Hydrolysat protéines

XII- Antécédents-Anamnèse

- ❑ Consanguinité
- ❑ Décès dans la fratrie

XIII- Traitement

- ❑ Antibiotiques
- ❑ Dépakine
- ❑ Fluidifiants bronchiques
- ❑ Aspirine
- ❑ Dopamine Catécholamines
- ❑ ……...

Résumé histoire clinique

Responsable de l'analyse
Dr Louis LEBRETON
tel : 05 57 82 21 78
louis.lebreton@chu-bordeaux.fr

Demande d'analyse génétique

Code *CGMB*

Prélèvement sanguin sur tube EDTA (mauve) à transmettre au PTBM

Joindre le consentement pour analyse génétique

L'accord d'un biologiste du secteur est nécessaire (analyse NGS)

Préciser l'indication : …….....

- ❑ Déficit de la beta-oxydation
- ❑ Déficit du cycle de l'urée
- ❑ Défaut du métabolisme des acides aminés
- ❑ Défaut du métabolisme des acides organiques

ou la **dénomination du gène**

…….....

S'agit-il :

- ❑ d'un cas index
- ❑ d'une analyse familiale

préciser le gène …….....
(joindre le compte-rendu du cas index)

Joindre un arbre généalogique

Version mise à jour: nov2022