



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

Nom _____
 Nom d'épouse _____
 Prénom _____
 Né(e) le _____
 Sexe F M

SERVICE CLINIQUE

Nom du _____
 Médecin _____
 prescripteur _____
 Date de l'examen _____
 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
 NH₃ 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

Dymorphie

Atteinte hépatique :

Hépatomégalie

Cytolyse

Insuffisance hépatocellulaire

Splénomégalie

Atteinte rénale :

Néphropathie

Tubulopathie

Signes dermatologiques :

Retard psychomoteur

Retard mental

Troubles du langage

Troubles du comportement

Hypotonie

Hypertonie

Syndrome extrapyramidal

Syndrome pyramidal

Syndrome cérébelleux

Mouvements anormaux

Epilepsie, convulsions

Coma

Dermatose

Eczéma

Photosensibilité

Anomalie de pigmentation

Anomalie des cheveux

Troubles oculaires :

Cataracte

Rétinopathie

Luxation du cristallin

Signes cardiaques :

Cardiomyopathie dilatée

Cardiomyopathie hypertrophique

Insuffisance cardiaque

Troubles du rythme

Surdit 

Arthropathie

Atteinte osseuse

Atteinte vasculaire

Atteinte musculaire :

Myopathie

Rhabdomyolyse

Vomissements

Diarrh es

Difficult s alimentaires

Douleurs abdominales

Atteinte pulmonaire

Acidose m tabolique

Perturbation h matologique :

An mie

Neutrop nie

D ficit immunitaire

Lymphocytes vacuol s