

**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
- Dymorphie faciale
- Odeur particulière
- Hyperventilation
- Anomalies cheveux-ongles
- Anomalies peau
-

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

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 cardiovasculaires

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

VIII - Signes ost oarticulaires

- Anomalies squelette
- Ost oporose
- Rachitisme
-

II - Signes ophtalmo.

- Tache rouge cerise au F.O
- R tinite pigmentaire
- Luxation cristallin
- Cataracte
- Opacit s corn ennes
-

IV - Signes digestifs

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

III - Signes neuro.

- Retard mental
- Retard moteur
- R gression psychomotrice

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