

**Secteur MALADIES HEREDITAIRES du
METABOLISME et DEPISTAGE NEONATAL,
NUTRITION**

Place Amélie Raba-Léon
33076 Bordeaux

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
- Hydrolysats protéines

XII- Antécédents-Anamnèse

- Consanguinité
- Décès dans la fratrie

XIII- Traitement

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

Résumé histoire clinique