

**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](mailto:isabelle.redonnet-vernhet@chu-bordeaux.fr)

[samir.mesli@chu-bordeaux.fr](mailto: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                       A jeûn  
 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  
 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

- Mycardiopathie  
 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**