



Laboratoire
du CHU
de Limoges

BIOCHIMIE METABOLIQUE :
Renseignements cliniques et
biologique
Enregistrement

BGM ACGL 0004 D

Approuvé par :
FREDERIC FAVREAU
PU-PH BIOLOGISTE

Page 1/2

SERVICE DE BIOCHIMIE ET GENETIQUE MOLECULAIRE
SECTEUR BIOCHIMIE METABOLIQUE

Responsables :

Pr Frédéric FAVREAU, PU-PH

Dr Pierre Antoine FAYE, MCU-PH

Dr Pauline CHAZELAS, AHU

Email : frederic.favreau@chu-limoges.fr , pierre-antoine.faye@chu-limoges.fr , pauline.chazelas@chu-limoges.fr

Tél. 05 55 05 63 41 (secrétariat) Postes 87099 / 56108 / 52154

RENSEIGNEMENTS INDISPENSABLES POUR TOUT PRELEVEMENT ADRESSÉ AU SECTEUR BIOCHIMIE METABOLIQUE

NOM : Prénom :
Date de naissance :
Hôpital : Service :
Médecin correspondant : Téléphone : Mail :
Date et heure du prélèvement :

- Suivi de maladie héréditaire du métabolisme connue :
- ATCD familial de maladie héréditaire du métabolisme :
- Diagnostic suspecté :
- Contrôle de profil métabolique anormal

Antécédents – Anamnèse

- Décès dans la fratrie
- Consanguinité familiale
- Prématurité
- Signes d'appel échographiques anténataux

.....

Thérapeutique en cours

.....
.....
.....

Alimentation

- Lait enrichi en TCM :
- Nutrition parentérale :

Signes morphologiques

- Hypotrophie
- Dymorphie :
- Aspect marfanoïde
- Autre :

Signes ORL

- Otites à répétition
- Laryngomalacie
- Surdit 
- Autre :

D but des sympt mes

- D s la naissance
- En p riode n onatale
- Plus tard (pr ciser) :

Circonstances du pr l vement

- Epreuve dynamique (pr ciser) :
- Au moment d'un  pisode aigu :
- Patient   je n : dernier repas  

Signes h patogastroent rologiques

- H patom galie
- Prurit
- Selles d color es
- Spl nom galie
- Vomissements
- Difficult s alimentaires
- Hernie inguinale et/ou ombilicale
- Autre :

Signes pulmonaires

- Pneumopathie
- Hypertension art rielle pulmonaire
- Autre :



Signes neuromusculaires

- Hypotonie
- Hypertonie
- Ataxie
- Retard psychomoteur
- Régression psychomotrice
- Troubles du comportement
- Neuropathie
- Convulsions
- Troubles de la conscience
- Coma
- Macrocéphalie
- Microcéphalie
- Dystonie
- Myopathie
- Rhabdomyolyse
- Autre :

Signes dermatologiques

- Angiokératomes, télangiectasies
- Eczéma
- Anomalies des phanères
- Autre :

Signes cardiovasculaires

- Cardiomyopathie
- Troubles du rythme
- Insuffisance cardiaque
- Thrombose veineuse / artérielle
- Autre :

Signes rénaux

- Tubulopathie
- Insuffisance rénale
- Kystes rénaux
- Lithiase
- Autre :

Signes ostéoarticulaires

- Ostéoporose
- Dysostose multiple
- Cyphoscoliose
- Autre :

Signes ophtalmologiques

- Cataracte
- Luxation du cristallin
- Rétinite pigmentaire
- Tâche rouge cerise
- Autre :

Signes biologiques : préciser les valeurs

- Acidose métabolique : pH = ;
HCO₃⁻ = ; trou anionique =
- Cétonurie
- Hypoglycémie = mmol/L
- Hyperglycémie = mmol/L
- Hyperammoniémie = µmol/L
- Hyperlactacidémie = µmol/L
- Hyperprotéïnorachie

- Insuffisance hépatocellulaire :
TP = ; fact V = ...
- Cytolyse : ASAT = ... U/L ; ALAT = U/L
- Cholestase
- Enzymes musculaires : CK= U/L
- Anomalies hématologiques : Hb = ... g/L
- Autres

Signes paracliniques (EEG, scanner, IRM,)

.....
.....
.....

Autres signes ayant motivés la demande

.....
.....
.....