

**FICHE DE RENSEIGNEMENTS CLINIQUES**  
**(2 pages)**

**PRESCRIPTEUR**

Nom : \_\_\_\_\_

Service : \_\_\_\_\_

Tél : \_\_\_\_\_

**PATIENT**

Nom, Prénom : \_\_\_\_\_

Date de naissance : \_\_\_\_\_

Poids : \_\_\_\_\_ Taille : \_\_\_\_\_ PC : \_\_\_\_\_

**PRELEVEMENT**

Effectué le : \_\_\_\_\_

Heure du prélèvement : \_\_\_\_\_

**ANALYSES SANGUINES**

- Chromatographie des acides aminés.....
- Carnitine.....

**ANALYSES URINAIRES**

- Chromatographie des acides aminés ....
- Chromatographie des acides organiques
- Acide orotique.....
- Carnitine.....

**ANALYSES SANGUINES et URINAIRES SIMULTANÉES (obligatoire)**

- Dosage de la Créatine et Guanidinoacéate.....

**ANALYSES SUR PAPIER BUVARD (Type Guthrie)**

- Acyls Carnitine.....

**ANTECEDENTS**

- Décès dans la fratrie.....
- Consanguinité parentale.....
- Autre (préciser).....

**DEBUT DES SYMPTOMES**

- En période néonatale.....
- Plus tard (préciser).....

**ALIMENTATION**

- Patient à jeun (dernier repas à : \_\_\_\_\_ )
- Nutrition parentérale.....
- Lait enrichi en TCM.....

**SIGNES CARDIOVASCULAIRES**

- Mycardiopathie hypertrophique/dilatée
- Thrombose veineuse et/ou artérielle.....
- Autre signe (préciser).....

**SIGNES NEUROMUSCULAIRES (cocher la case ou entourer le signe clinique)**

- |  |   |
|--|---|
| • Hypotonie / hypertonie..... <input type="checkbox"/>         | • Troubles du comportement / autisme.... <input type="checkbox"/> |
| • Retard mental / moteur..... <input type="checkbox"/>         | • Dystonie..... <input type="checkbox"/>                          |
| • Troubles du langage..... <input type="checkbox"/>            | • Myopathie..... <input type="checkbox"/>                         |
| • Régression psychomotrice..... <input type="checkbox"/>       | • Rhabdomyolyse..... <input type="checkbox"/>                     |
| • Convulsions..... <input type="checkbox"/>                    | • Neuropathie..... <input type="checkbox"/>                       |
| • Ataxie..... <input type="checkbox"/>                         | • Céphalée / Migraine..... <input type="checkbox"/>               |
| • Troubles de la conscience/coma..... <input type="checkbox"/> | • Autre signe (préciser)..... <input type="checkbox"/>            |
| • Microcéphalie/macrocéphalie..... <input type="checkbox"/>    |   |

.../...

### **SIGNES DIGESTIFS**

- Hépatomégalie.....
- Splénomégalie.....
- Ascite.....
- Vomissements.....
- Diarrhée.....
- Difficultés alimentaires.....

### **SIGNES MORPHOLOGIQUES**

- Dymorphie (préciser).....
- Retard de croissance.....
- Aspect marfanoïde.....
- Autre signe (préciser).....

### **SIGNES OPHTHALMOLOGIQUES / ORL**

- Cataracte.....
- Euxation du cristallin.....
- Rétinite pigmentaire.....
- Atrophie optique.....
- Nystagmus.....
- Ptôsis.....
- Surdit .....
- Autre signe (préciser).....

### **SIGNES OSTEOARTICULAIRES**

- Ost oporse.....
- Autres signe (préciser) .....

### **THERAPEUTIQUE EN COURS**

- Antibiotiques (préciser les substances prescrites) :
- Anti-comitiaux (préciser les substances prescrites) :
- Autres traitements (préciser) :

### **MALADIE METABOLIQUE SUSPECTEE / BUT DE LA DEMANDE**

### **SIGNES CUTANES**

- Angiok ratomes /T tangiectasies
- Anomalie de la pigmentation (précision)
- Ecz ma.....
- Ict re.....
- Autre signe (préciser).....

### **SIGNES RENAUX**

- Tubulopathie.....
- Kystes r naux.....
- Lithiase.....
- Autre signe (préciser).....

### **SIGNES BIOLOGIQUES**

- Acidose m tabolique.....
- C tonurie (ac test).....
- Hypoglyc mie.....
- Hyperglyc mie.....
- Hyperammoni mie.....
- Hyperlactacid mie.....
- Hyperlactatorachie.....
- Insuffisance h patocellulaire.....
- Cytolyse.....
- An mie / thrombop nie / leucop nie.....
- Acide urique.....
- Autre signe (préciser).....