



INSTITUT DE BIOCHIMIE ET BIOLOGIE MOLECULAIRE

HORMONOLOGIE, METABOLISME, NUTRITION, ONCOLOGIE

 03.20.44.61.54

EXPLORATION DES MALADIES METABOLIQUES

Version Avril 2026

COORDONNEES DE L'ORGANISME DEMANDEUR

Demandeur
 Adresse
 CP Ville
 Téléphone Télécopie
 E mail

PATIENT

Nom
 Nom d'épouse
 Prénom
 Né(e) le
 Sexe F M

SERVICE CLINIQUE

Nom du
 Médecin
 prescripteur
 Date de l'examen
 Votre référence
 Service/Unité

PRELEVEMENT(S)

Date et heure de recueil. Diurèse :
 Régime alimentaire particulier ?

ANALYSE(S) DEMANDEE(S)

- Acides organiques Acides aminés Carnitine Acylcarnitine Porphyrines
 Créatine Plasmalogène Acides biliaires SAICAR
 Acides gras à très longues chaînes Autre :

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

Traitements en cours ? Antiépileptiques Antibiotiques Aspirine
 Autres :

Circonstances cliniques de la prescription :

Hypothèse diagnostique ?

BILANS ASSOCIES

- Glycémie TGO TGP CPK Pyruvate/Lactate
 NH₃ Acide urique Corps cétoniques Hémostase : TP
 Bactériologie : infection bactérienne ?
 Signes radiologiques ?

RENSEIGNEMENTS INDISPENSABLES POUR LA REALISATION DES EXAMENS

Age de début des symptômes : Dès naissance En période néonatale Plus tard (précisez)

non Non déterminé

Consanguinité oui non Non déterminé

Décès dans la fratrie

Atteinte hépatique :

Prématurité

Hépatomégalie

Retard de croissance intra-utérine

Cytolyse

Hypotrophie

Insuffisance hépatocellulaire

Dysmorphie

Splénomégalie

Signes neurologiques :

Atteinte rénale :

Retard psychomoteur

Néphropathie

Retard mental

Tubulopathie

Troubles du langage

Signes dermatologiques :

Troubles du comportement

Dermatose

Hypotonie

Eczéma

Hypertonie

Photosensibilité

Syndrome extrapyramidal

Anomalie de pigmentation

Syndrome pyramidal

Anomalie des cheveux

Syndrome cérébelleux

Troubles oculaires :

Mouvements anormaux

Cataracte

Epilepsie, convulsions

Rétinopathie

Coma

Luxation du cristallin

Signes cardiaques :

Surdité

Cardiomyopathie dilatée

Arthropathie

Cardiomyopathie hypertrophique

Atteinte osseuse

Insuffisance cardiaque

Atteinte vasculaire

Troubles du rythme

Signes digestifs :

Atteinte musculaire :

Vomissements

Myopathie

Diarrhées

Rhabdomyolyse

Difficultés alimentaires OUI NON

Perturbation hématologique :

Douleurs abdominales

Anémie

Atteinte pulmonaire

Neutropénie

Acidose métabolique

Déficit immunitaire

Lymphocytes vacuolés