



PATIENT (étiquette)	DEMANDEUR	PRELEVEMENT
Nom :	Prescripteur :	Date :
Prénom :	Téléphone :	Heure :
Date de naissance :	Hôpital/Service :	Préleveur :
Sexe : M <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/>	Adresse :	

**DEMANDE D'EXAMEN**

	SANG	URINES	LCR
ACIDES AMINES	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
ACIDES ORGANIQUES		<input type="checkbox"/>	
ACIDE OROTIQUE		<input type="checkbox"/>	
ACIDE MEVALONIQUE		<input type="checkbox"/>	
CARNITINE LIBRE ET TOTALE	<input type="checkbox"/>		
HOMOCYSTEINE TOTALE	<input type="checkbox"/>		
7-DEHYDRO CHOLESTEROL	<input type="checkbox"/>		
ACYLCARNITINES	<input type="checkbox"/>	ou sang séché sur buvard (Guthrie) <input type="checkbox"/>	
REDOX (feuille spécifique à compléter)	<input type="checkbox"/>		

**CONDITIONS DE PRELEVEMENTS** : <https://www.chu-caen.fr/> → *Professionnels de santé, guide des prélèvements biologiques*

**Joindre la feuille de renseignements cliniques obligatoires (disponible sur le répertoire des analyses)**

**SANG**

prélever le matin **à jeun**, 3 ml de sang veineux sur héparinate de lithium (tube vert), et ce, pour chaque demande. Transmettre l'échantillon au laboratoire **dans la glace fondante** (isoler le tube dans un autre sachet plastique) **délai < à 3h, en l'absence de glace, délai < à 1h**.  
Au laboratoire, centrifuger le tube bouché **à froid (+4°C)**, séparer le plasma dans un tube sec et congeler à <-15°C puis acheminer congelé au laboratoire.  
Pour le dosage du 7-déhydrocholestérol, le sérum (tube sec) est accepté.

**URINES**

recueillir la totalité des urines de la nuit (avant toute prise de repas), les homogénéiser et prélever un échantillon de 15 ml (ou 3 tubes de 5ml urines) et transmettre au laboratoire l'échantillon placé **dans la glace fondante, délai < à 3h, en l'absence de glace, délai < à 1h**.  
En cas de transport différé ou de conservation prolongée, l'échantillon doit être centrifugé, décanté, congelé à <-15°C, puis acheminé congelé au laboratoire.

**LCR**

10 gouttes de LCR non hémorragique dans un tube sec.  
transmettre l'échantillon au laboratoire **dans la glace fondante** (isoler le tube dans un autre sachet plastique) **délai < à 3h, en l'absence de glace, délai < à 1h**.  
En cas de transport différé ou de conservation prolongée, l'échantillon doit être centrifugé, décanté, congelé à <-15°C, puis acheminé congelé au laboratoire.  
Pour le diagnostic d'hyperglycinémie sans cétose, un prélèvement de sang au même moment est nécessaire.

En cas d'EPISODE AIGU évocateur de maladie héréditaire du métabolisme, prélever le sang et recueillir les urines (pose d'un collecteur) **pendant ou juste après l'épisode : préciser sur le bon la date et l'heure du prélèvement envoyé par rapport à l'épisode.**

**CONTACTS** : Téléphone Secrétariat : 02 31 06 48 72 - Laboratoire 02.31.06.48.42  
Biologistes : A. Cesbron, F. Truquet, M. Nowoczyn 02 31 06 48 69 - GSM : 07 60 07 77 00  
Adresses mails : [cesbron-a@chu-caen.fr](mailto:cesbron-a@chu-caen.fr), [truquet-f@chu-caen.fr](mailto:truquet-f@chu-caen.fr), [nowoczyn-m@chu-caen.fr](mailto:nowoczyn-m@chu-caen.fr)

**ADRESSE POUR RECEPTION DES ECHANTILLONS**

CHU de CAEN/ Accueil biologique commun



**Renseignements indispensables pour tout prélèvement adressé  
au Laboratoire de Biochimie Métabolique\***

NOM : \_\_\_\_\_ Hôpital : \_\_\_\_\_

Prénom : \_\_\_\_\_ Médecin correspondant : \_\_\_\_\_

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

Téléphone : \_\_\_\_\_

Date du prélèvement : \_\_\_\_\_ Mail : \_\_\_\_\_

Heure du prélèvement : \_\_\_\_\_

Suivi de maladie héréditaire du métabolisme connue

ATCD familial de maladie héréditaire du métabolisme

Diagnostic suspecté : \_\_\_\_\_

Contrôle de profil métabolique anormal

**\* Cocher la case si le signe est présent et apporter les précisions utiles au diagnostic**

**Antécédents – Anamnèse**

Décès dans la fratrie

Consanguinité familiale

Prématurité

Signes d'appel échographiques anténataux

**Début des symptômes**

Dès la naissance

En période néonatale

Plus tard (préciser) : .....

**Circonstances du prélèvement**

Epreuve dynamique (préciser)  
.....

Au moment d'un épisode aigu

Patient à jeûn : heure du dernier repas .....

**Signes morphologiques**

Hypotrophie

Dysmorphie

Aspect marfanoïde

**Alimentation**

Lait enrichi en TCM

Nutrition parentérale



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 ORL**

- Otites à répétition
- Laryngomalacie
- Surdité
- Autre : .....

**Signes ostéoarticulaires**

- Ostéoporose
- Dysostose multiple
- Cyphoscoliose
- Autre : .....

**Signes biologiques : préciser les valeurs**

- Acidose métabolique
  - pH \_\_\_\_\_
  - HCO<sub>3</sub><sup>-</sup> \_\_\_\_\_
  - trou anionique \_\_\_\_\_
- Cétonurie \_\_\_\_\_
- Hypoglycémie \_\_\_\_\_ mmol/L
- Hyperglycémie \_\_\_\_\_ mmol/L
- Hyperammoniémie \_\_\_\_\_ µmol/L
- Hyperlactacidémie \_\_\_\_\_ µmol/L
- Hyperprotéïnorachie \_\_\_\_\_ g/l

**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 pulmonaires**

- Pneumopathie
- Hypertension artérielle pulmonaire
- Autre : .....

**Signes ophtalmologiques**

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

**Insuffisance hépatocellulaire :**

- TP \_\_\_\_\_
- Fact V \_\_\_\_\_
- Cytolyse
  - ASAT \_\_\_\_\_ U/L
  - ALAT \_\_\_\_\_ U/L
- Cholestase
  - PAL \_\_\_\_\_ U/L
  - GGT \_\_\_\_\_ U/L
  - Bilirubine \_\_\_\_\_ µmol/L
- Enzymes musculaires
  - CK \_\_\_\_\_ U/L

**Anomalies hématologiques**

- Hb \_\_\_\_\_ g/L
- Autre : .....



**Signes paracliniques (EEG, scanner, IRM, ....)**

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

**Autres signes ayant motivé la demande**

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

**Thérapeutique en cours**

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

Fiche de renseignements cliniques validée par le groupe Biologie et Qualité SFEIM 2016