



ACIDES ORGANIQUES URINAIRES
ACIDES AMINES URINAIRES, PLASMATIQUES et sur LCR / CDG syndrome

NOM

Prénom

DN

Hopital

Service

Médecin correspondant

Date du prelevement

I. ANTECEDENTS - ANAMNESE

- . décès dans la fratrie ☐
- . Cosanguinite familiale ☐

II. DEBUT DES SYMPTOMES

- . dès la naissance ☐
- . En periode neonatale ☐
- . Plus tard ☐

III. SIGNES CLINIQUES

Morphotype

- . Hypotrophie ☐
- . Dysmorphie faciale ☐
- . Aspect marfanoïde ☐
- . Autres (preciser) ☐

Signes neuromusculaires

- . Hypotonie ☐
- . Hypertonie ☐
- . Ataxie ☐
- . Retard psychomoteur ☐
- . Regression psychomotrice ☐
- . Troubles du comportement ☐
- . Neuropathie ☐
- . Convulsions ☐
- . Troubles de conscience ☐
- . Coma ☐
- . Macro/microcephalie ☐
- . Dyskinesie ☐
- . Myopathie ☐
- . Autres (preciser) ☐

Signes digestifs

- . Hepatomegalie ☐
- . Splenomegalie ☐
- . Vomissements ☐
- . Difficultés alimentaires ☐
- . Hernie inguinale et/ou ombilicale ☐
- . Autres (preciser) ☐

Signes dermatologique

- . Angiokeratome, telangiectasies ☐
- . Infiltration cutanée ☐
- . Eczema ☐
- . Anomalies des cheveux ☐
- . Nodule periarticulaire ☐
- . Mamelons ombiliques ☐
- . Autres (preciser) ☐

Signes cardiovasculaires

- . Myocardiopathie hypertrophique/dilatée ☐
- . Thrombose veineuse et/ou artérielle ☐
- . Dysplasie valvulaire ☐
- . PR court ☐
- . Autres (preciser) ☐

Signes respiratoires et ORL

- . Otite chronique ou à répétition ☐
- . Infiltration laryngo-trachéale ☐
- . Surdité ☐
- . Apnées du sommeil ☐
- . Pneumopathie ☐
- . Autres (preciser) ☐

Signes osteoarticulaire

- . Retraction tendineuse ☐
- . Osteoporose ☐
- . Dysostose multiple ☐
- . Cyphoscoliose ☐
- . Autres (preciser) ☐

Signes renaux

- . Tubulopathie ☐
- . Insuffisance renale ☐
- . Kystes renaux ☐
- . Lithiase ☐
- . Autres (preciser) ☐

Signes ophtalmologiques

- . Cataracte ☐
- . Luxation du cristallin ☐
- . Retinite pigmentaire ☐
- . Tache rouge cerise ☐
- . Atrophie optique ☐
- . Autres (preciser) ☐

Signes ORL

- . Otite chronique ou a repetition ☐
- . Infiltration laringo-tracheale ☐
- . Surdite ☐
- . Apnees du sommeil ☐
- . Pneumopathie ☐
- . Autres (preciser) ☐

Commentaires

En particulier preciser la chronologie des signes:

IV. SIGNES BIOLOGIQUES

- . Acidose metabolique ☐
- . Cetonurie ☐
- . Hypoglicemie ☐
- . Hyperammoniemie ☐
- . Hyperlactacidemie ☐
- . Insuffisance hepatocellulaire/cytolyse ☐
- . Anomalies hematologiques (preciser) ☐
- . Hyperproteinorachie ☐
- . Anomalie caryotype ☐
- . Autres (preciser) ☐

V. THERAPEUTIQUE EN COURS

(Indiquer le traitement dans sa totalite avec les doses employees et les horaires des prises)

VI. SIGNES PARACLINIQUES

EEG, scanner, IRM, echographie, potentiels evoques:

Examens anatomopathologiques:

Radiographies du squelette:

VII. DIAGNOSTIC SUSPECTE