



Biomnis

Fiche de renseignements cliniques
Acides aminés (plasma et urine)
Acides organiques urinaires

DIVISION INTERNATIONALE

17/19, avenue Tony Garnier - BP 7322
69357 Lyon cedex 07

Tél. : +33 (0)4 72 80 23 85

Fax : +33 (0)4 72 80 73 56

E-mail : international@biomnis.com

Réserve
Laboratoire Biomnis

URGENT
 A faxer

Identification de l'hôpital
ou du laboratoire

Obligatoire
Coller ici votre étiquette d'identification

PATIENT(E)

Mme M. Sexe : M F

Adresse :

Nom :

.....

Prénom :

CP : Ville :

Date de naissance :

Date du prélèvement :

Poids : Kg Taille : m.

MÉDECIN PRESCRIPTEUR

Nom du médecin :

Prénom :

Adresse :

CP : Ville :

EXAMENS

Dosage des acides aminés

Plasma

Urines

Dosage des acides organiques

Urines

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES BIOLOGIQUES (1)

Signes paracliniques

EEG Scanner IRM échographie, radiographie du squelette, potentiels évoqués, examens anatomopathologie.

Traitement : (indiquer le traitement dans sa totalité avec les doses employées et les horaires de prises).

Régime : (préciser l'apport protéique et calorique).

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES BIOLOGIQUES (2)

Non
Oui déterminé Non

Antécédents

- Consanguinité
- Décès dans la fratrie

Débuts des symptômes

- A la naissance
- En période néonatale
- Plus tard (*préciser*):

Signes morphologiques

- Hypotrophie
- Dysmorphisme faciale
- Aspect marfanoïde
- Autres (*préciser*):

Signes neuromusculaires et développement

- Retard mental
- Retard moteur
- Régression psychomotrice
- Troubles du comportement
- Troubles du langage
- Troubles de la conscience
- Coma
- Convulsions
- Ataxie
- Spasmes en flexion
- Hypotonie
- Hypertonie
- Neuropathies
- Macro/microcéphallie
- Dyskinésie
- Myopathies
- Retard croissance
- Autres (*préciser*):

Signes digestifs

- Vomissements
- Difficultés alimentation
- Hépatomégalie
- Splénomégalie
- Autres (*préciser*):

Signes cardiovasculaires

- Myocardiopathie
- Thrombose veineuse ou artérielle
- Troubles vasculaires
- Autres (*préciser*):

Signes oculaires (ophtalmologiques)

- Troubles oculaires
- Cataracte
- Atrophie optique
- Retinite pigmentaire
- Autres (*préciser*):

Signes ORL

- Surdité
- Troubles respiratoires
- Pneumopathies
- Autres (*préciser*):

Non
Oui déterminé Non

Signes ostéoarticulaires

- Arthropathies
- Ostéoporose
- Autres (*préciser*):

Signes rénaux

- Néphropathie
- Tubulopathie
- Insuffisance rénale
- Kystes rénaux
- Lithiasse
- Autres (*préciser*):

Signes dermatologiques

- Anomalies des cheveux
- Eczéma
- Anomalies pigmentation
- Photosensibilité
- Autres (*préciser*):

Signes biologiques

- Acidose métabolique
- Cétose
- Hyperammoniémie
- Hyperlactacidémie
- Hypoglycémie
- Hyperglycémie
- Hypo ou hyperuricémie
- Anémie
- Leucopénie
- Thrombopénie
- Insuffisance hépato-cellulaire (cytolysé)
- Hyperprotéinorachie
- Autres signes (*préciser*):

Hémostase :

Transaminase :

Taux lactates, pyruvates :

RAPPEL | PRÉLÈVEMENTS

Plasma

- Quantité : 1 mL
 Nature : plasma hépariné (à jeun si possible)
 Température : échantillon congelé dans l'heure qui suit le prélèvement

Uries

- Quantité : 10 mL
 Nature : échantillons des 1^{ères} urines du matin (à jeun si possible)
 Température : échantillon congelé dans l'heure qui suit le prélèvement