

Renseignements Cliniques :
entourer d'un cercle les principaux signes cliniques dans le tableau ci-dessous



Renseignements Cliniques : entourer d'un cercle les principaux signes cliniques dans le tableau ci-dessous :

Marqueurs à demander en fonction des principales portes d'entrée cliniques

(D'après Sedel F, Turpin JC et Baumann N)

Correspondance Maladies/déficits enzymatique et/ou marqueur métabolique

	Adrénoleucodystrophie Adrénomyélonéuropathie (AGTLC)	Maladie de Refsum (Acides Phytaniques + Pristanique)	LDM (Arylsulfatase A)	Gangliosidose GM1 (β -galactosidase)	Gangliosidose GM2 (hexosaminidase)	Maladie de Fabry (α -galactosidase)	Maladie de Gaucher (β -glucosidase)	Xanthomatose cérébro-tendineuse (Cholestérol)	CAFA (Acide Sialique LCR)	Niemann-Pick C (Cholestérol Trion+7KC)	Préplégie spastique (25, 27 hydroxycholestérol)
Leucoencéphalopathie	+		+					+ Noyaux dentalés	+		
Paraparésie spastique	+							+			++
Ataxie cérébelleuse		+			+				+	++	
Polyneuropathie		+						+	+		
Rétinite pigmentaire		+									
Troubles hématologiques							+				
Epilepsie myoclonique							+				
Sd Parkinson atypique							+				
Organomégalie							+	+		+	
Troubles psychiatriques atypiques					+			+		++	
Paralysie supra nucléaire horizontale							+			++	
Xanthomes Achilléens								+			
AVCs						+					
Angiokératomes						+					
Cardiopathie (CMH)						+					
Insuffisance rénale						+					
Encéphalopathie aigue		+									
Dystonie				+	+						
Amyotrophie spinale-like					+						

Abbreviations :

ALD = Adrénoleucodystrophie métachromatique

AGTLC = Acides gras très longues chaînes

LDM = leucodystrophie métachromatique.

CMH = Cardiomyopathie hypertrophique

AVCs= Accident vasculaire cérébral

CAFA = « Cerebellar ataxia with elevated CSF free sialic acid »

NPC = Niemann-Pick type C

7-KC= 7-Kétocholestérol

XCT = Xanthomatose cérébro-tendineuse

Autres renseignements cliniques :

Pour tout renseignement supplémentaire, veuillez contacter :
Dr Foudil LAMARI foudil.lamari@aphp.fr
Dr Benoit RUCHETON benoit.rucheton@aphp.fr