

### Estudios de Errores Congénitos del Metabolismo

Apellido y Nombre: .....

Sexo: \_\_\_\_ Fecha de nacimiento: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_ Altura: \_\_\_\_ cm Peso: \_\_\_\_ Kg

Fecha de Toma de muestra: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

Estado del paciente en el momento de la toma de muestra

(Ambulatorio – Internado – Int. en Terapia Intensiva – Int. en TI con ARM – Coma)

.....

Motivo del Examen / Hipótesis Diagnóstica

.....

.....

Alimentación

|                          |                   |
|--------------------------|-------------------|
| <input type="checkbox"/> | Leche Materna     |
| <input type="checkbox"/> | Fórmula           |
| <input type="checkbox"/> | Dieta normal      |
| <input type="checkbox"/> | Dietas Especiales |
| <input type="checkbox"/> | Alim. Parenteral  |

Marca: .....

Suplementos nutricionales: .....

Medicamentos

Antibióticos: .....

Anticonvulsivantes: .....

Psicofármacos: .....

Otros: .....

Información general

|                          |                  |                          |                   |                          |                           |
|--------------------------|------------------|--------------------------|-------------------|--------------------------|---------------------------|
| <input type="checkbox"/> | Ojo anormal      | <input type="checkbox"/> | Retardo mental    | <input type="checkbox"/> | Hipoglucemia              |
| <input type="checkbox"/> | Piel anormal     | <input type="checkbox"/> | Retardo motor     | <input type="checkbox"/> | Hiperglucemia             |
| <input type="checkbox"/> | Ascitis          | <input type="checkbox"/> | T. comportamiento | <input type="checkbox"/> | Cetosis                   |
| <input type="checkbox"/> | Edema            | <input type="checkbox"/> | Hipotonía         | <input type="checkbox"/> | Acidosis Metabólica       |
| <input type="checkbox"/> | Macrocefalia     | <input type="checkbox"/> | Hipertonía        | <input type="checkbox"/> | Acidosis Láctica          |
| <input type="checkbox"/> | Microcefalia     | <input type="checkbox"/> | Espasticidad      | <input type="checkbox"/> | Hiperamonemia             |
| <input type="checkbox"/> | Def. cierre TN   | <input type="checkbox"/> | Letargia          | <input type="checkbox"/> | Anemia                    |
| <input type="checkbox"/> | Ictericia        | <input type="checkbox"/> | Debilidad         | <input type="checkbox"/> | Linfocitos vacuolados     |
| <input type="checkbox"/> | Hepatomegalia    | <input type="checkbox"/> | Nistagmo          | <input type="checkbox"/> | Granulación de leucocitos |
| <input type="checkbox"/> | Esplenomegalia   | <input type="checkbox"/> | Ataxia            | <input type="checkbox"/> | Cetonuria                 |
| <input type="checkbox"/> | Hiperventilación | <input type="checkbox"/> | Convulsiones      | <input type="checkbox"/> | Orina de color alterado   |
| <input type="checkbox"/> | Taquipnea        | <input type="checkbox"/> | Coma              | <input type="checkbox"/> | Orina de olor alterado    |

Antecedentes familiares de:

Enfermedades Metabólicas: .....

Muerte Súbita: .....

Otras enfermedades hereditarias: .....

Otros datos de laboratorio:

Estado Acido – Base:

Glucemia:

Ionograma:

Amonio:

Lactato:

Piruvato: