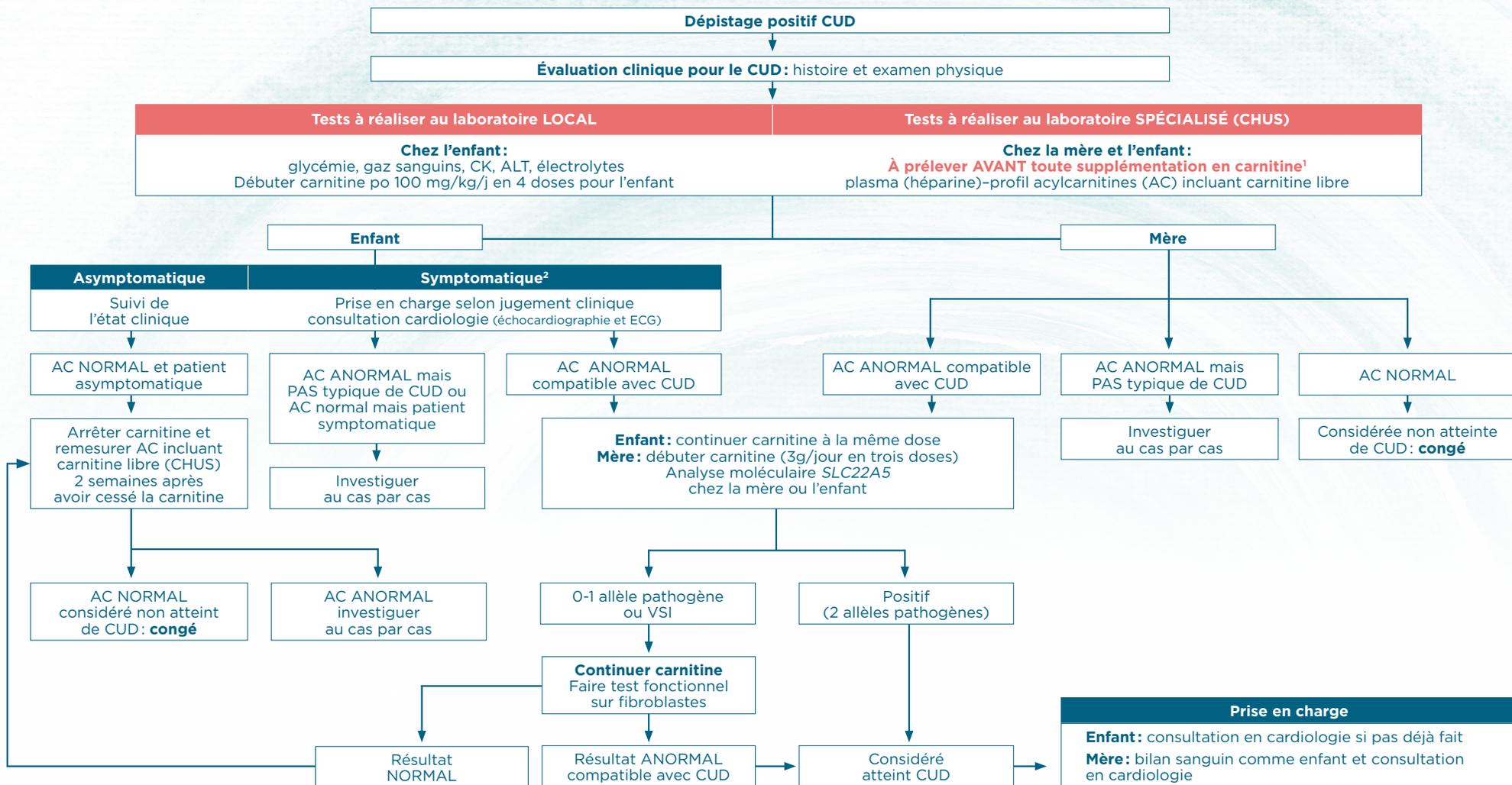


Protocole de prise en charge initiale et confirmation diagnostique

Déficit systémique en carnitine (CUD: Carnitine uptake disorder)

Élaboré par le comité consultatif sur le dépistage néonatal sanguin (2025)



IMPORTANT: Remplir le formulaire de confirmation diagnostique et le faire parvenir au laboratoire fiduciaire.

(1) Ne pas débuter de traitement en carnitine avant d'avoir prélevé les échantillons pour ces tests à moins que le patient ne soit symptomatique ou selon le jugement clinique. Si enfant sous HAIV - reporter les tests de laboratoire spécialisé à envoyer au CHUS jusqu'à 72h post arrêt HAIV (contient de la carnitine). (2) Symptomatique: si éléments cliniques et/ou biochimiques compatibles avec CUD

AC: Acylcarnitines CUD: Défict systémique en carnitine (Carnitine uptake disorder) CK: Créatine kinase ALT: Alanine aminotransférase CHUS: Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke - Laboratoire de génétique biochimique ECG: Electrocardiogramme VSI: Variante de signification incertaine HAIV: Hyper-alimentation intraveineuse