



ADRENOLEUCODYSTROPHIE LIEE A L'X
Fiche de renseignements cliniques

Patient(e)

| | | | | | |
|--|------------|---------------|---------------------|------------------------------------|----------------------------------|
| Nom : | | Nom de JF : | | Prénom : | |
| Date de naissance : | | | Lieu de naissance : | | |
| Age à l'examen : | | | | | |
| Sujet de sexe masculin | Propositus | Apparenté ALD | Individu isolé | Recherche du statut de conductrice | Contrôle d'un premier génotypage |
| Sujet de sexe féminin | | | | | |
| Appartenance à une famille ALD dont la mutation est connue | | | Oui | Non | ? |
| Identification de la famille : | | | | | |
| Degré de parenté avec le propositus : | | | | | |

(I) Renseignements cliniques : patient(e) dont le statut clinique est établi

| Formes cérébrales démyélinisantes | | | | | |
|--|--|---------------------------------|---------------------------------|---------------------------------------|---------------------------------------|
| Enfant | Adolescent | Adulte | Sans Insuffisance surrénalienne | Avec Insuffisance surrénalienne | Insuffisance surrénalienne non testée |
| Formes médullaires axonales démyélinisantes ou « adrénomyélongueuropathies (AMN) » | | | | | |
| AMN simple | AMN avec atteinte cérébrale démyélinisante | Sans Insuffisance surrénalienne | Avec Insuffisance surrénalienne | Insuffisance surrénalienne non testée | |
| Formes endocriniennes : Insuffisance surrénale périphérique et autres anomalies | | | | | |
| Addison simple | Addison avec AMN | Insuffisance testiculaire | | | |
| Formes asymptomatiques ou pauci symptomatiques | | | | | |
| Asymptomatique : | | | Pauci symptomatique : | | |

(II) Renseignements cliniques : patient(e) dont le statut clinique n'est pas établi

| | | | |
|---|-----|-----|---|
| Suspicion de maladie familiale du système nerveux | Oui | Non | ? |
| Suspicion de maladie familiale endocrinienne | Oui | Non | ? |



Contact : Pr. Eric Leguern
Dr. Fabienne Clot

courriel : eric.leguern@psl.aphp.fr
courriel : fabienne.clot@psl.aphp.fr

| | | | |
|--|-----|-----|---|
| Anomalies de la substance blanche à l'IRM | Oui | Non | ? |
| Paraparésie spastique | Oui | Non | ? |
| Neuropathie périphérique (clinique et / ou électrique) | Oui | Non | ? |
| Troubles sphinctériens | Oui | Non | ? |
| Insuffisance surrénale | Oui | Non | ? |
| Insuffisance gonadique | Oui | Non | ? |
| Asymptomatique | Oui | Non | ? |
| Autres signes justifiant la demande | | | |

(III) Renseignements cliniques : traitement et régime en cours

| | |
|-----------------------|--|
| Traitement en cours : | |
| Régime en cours : | |

(IV) Renseignements biologiques

| AGTLC (acides gras à très longue chaîne) | | | | |
|--|---|---|---------|----------------|
| Plasma | Fibroblastes en culture | Cellules trophoblastiques en culture | | |
| Normaux | Augmentés (intervalle des hétérozygotes) | Augmentés (intervalle des hémizygotes) | | Non déterminés |
| Quantification | C26 ($\mu\text{g/ml}$) | C26 ($\mu\text{mol/l}$) | C24/C22 | C26/C22 |
| AGTLC (1 ^{ère} détermination) | | | | |
| AGTLC (2 ^{ème} détermination) | | | | |

ALDP (protéine ALD)

| Cellules sanguines mononuclées | | Trophoblaste | Cellules trophoblastiques en culture | | |
|--------------------------------|---------|--------------------|--------------------------------------|----------------|--|
| Présente | Absente | Réduite / Diminuée | Instable | Non déterminée | |