



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	