



**Hôpitaux Universitaires  
La Pitié Salpêtrière - Charles Foix  
Département de Génétique  
UF de Génétique des Maladies Métaboliques  
et des Neutropénies Congénitales**

Bâtiment 6 rue La Peyronie - Secteur Pitié  
47/83 Boulevard de l'Hôpital  
75651 PARIS CEDEX 13

**Responsable UF : Dr Christine Bellanné-Chantelot**

[christine.bellanne-chantelot@aphp.fr](mailto:christine.bellanne-chantelot@aphp.fr)

**Dr Cécile Saint-Martin**

[cecile.saint-martin@aphp.fr](mailto:cecile.saint-martin@aphp.fr)

**Secrétariat : [secret-neuro.metab.psl@aphp.fr](mailto:secret-neuro.metab.psl@aphp.fr)**

**Tél : 01 42 17 76 52 - Fax : 01 42 17 76 18**

**Pour toute information concernant les diagnostics  
génétiques réalisés dans notre laboratoire,  
consulter le site <http://www.cgmc-psl.fr>**

## RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

### DIABÈTE SYNDROMIQUE ASSOCIÉ à *HNF1B* (MODY5)

#### IDENTITÉ PATIENT ou ÉTIQUETTE

Nom : .....  
Prénom : .....  
Date de naissance : .....

#### MÉDECIN PRESCRIPTEUR (Senior Obligatoire)

Nom et prénom : ..... Téléphone : .....  
Service : ..... Hôpital : .....  
Courriel (écrire lisiblement) : .....

#### PRÉREQUIS A TOUTE DEMANDE

Absence d'anticorps : entourer les anticorps analysés : Anti-GAD Anti-IA2 Anti-ZnT8 Anti-îlots  
année du prélèvement : ..... (joindre une copie des résultats)

Atteinte rénale (morphologique ou fonctionnelle)

- Le patient est-il ?  Diabétique  Non diabétique
- Origine géographique du patient (indiquer pays de naissance des parents) : .....
- **Diabète** : Age à la découverte du diabète (ou date de la découverte) : .....

#### • Données au diagnostic :

Circonstances de découverte du diabète : Fortuite (ex syst., enquête familiale)  Diabète gestationnel  Glycosurie   
Polyurie et/ou amaigrissement  Cétose  Acido-cétose  Complication

Antécédents de : Macrosomie (>4kg) oui  non  Hypoglycémies néonatales oui  non

Poids : ..... Taille : ..... IMC (Kg/m<sup>2</sup>) : ..... HbA1c (%) : ..... Glycémie (g/l mmol/l [entourer l'unité]): .....

Traitement initial du diabète : Aucun  Régime seul  Sulfamide/glinide seul ou associé  Insuline   
Autres ADO sans Sulfamides

#### • Données au dernier bilan :

Poids : ..... Taille : ..... IMC (Kg/m<sup>2</sup>) : ..... HbA1c (%) : ..... Peptide C (µg/l mmol/l [entourer l'unité]): .....

HDL-C (g/l mmol/l [entourer l'unité]): ..... Triglycérides (g/l mmol/l [entourer l'unité]): .....

Rétinopathie : Oui  Non

Traitement actuel du diabète : Aucun  Régime seul  Sulfamide/glinide seul ou associé  Insuline   
Autres ADO sans Sulfamides  année de début : .....

Traitement HTA : Oui  Non  Traitement dyslipidémie : Aucun  Statines  Fibrates

- **Atteintes rénales** : Age à la découverte (ou date de découverte) : ..... Anomalies bilatérales : oui  non

Dysplasie multikystique  Kystes isolés  Rein unique

Reins hyperéchogènes  Hypoplasie  Syndrome de jonction

Protéinurie : ..... g/l ou g/24h [entourer l'unité] Insuffisance rénale  Hyperuricémie  Goutte

Créatininémie (µmol/L): ..... Magnésémie (mmol/l) : ..... Kaliémie (mmol/l) : .....

- **Atteintes associées** : à préciser

Anomalies morphologiques du pancréas  ..... Anomalies du tractus génital  .....

Déficit de fonction exocrine pancréatique  ..... Atteintes neuropsychiatriques  .....

Élévation des enzymes hépatiques  .....

#### ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX: Joindre un arbre généalogique en indiquant

- le cas index (➤), les apparentés diabétiques aux 1<sup>er</sup> et 2<sup>nd</sup> degrés et les apparentés non diabétiques.
- Pour les apparentés diabétiques : âge de survenue du diabète, traitement en cours (Régime, ADO, Ins) ; atteintes rénales; **noter si possible les noms et prénoms** en particulier si une analyse génétique a déjà été réalisée.

***Le phénotype détaillé du cas index et des apparentés est essentiel pour orienter au mieux l'analyse génétique***