



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

Bâtiment Pharmacie - Secteur Salpêtrière
47/83 Boulevard de l'Hôpital
75651 PARIS CEDEX 13

Responsable UF : Dr Christine Bellané-Chantelot
christine.bellanne-chantelot@aphp.fr
Dr Cécile Saint-Martin
cecile.saint-martin@aphp.fr
Secrétariat : 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/m²) : 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/m²) : 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
 Elévation des enzymes hépatiques

ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX: Joindre un arbre généalogique en indiquant

- le cas index (➤), les apparentés diabétiques aux 1^{er} et 2nd 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