



**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 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 DIABETE MITOCHONDRIAL

*Mutation m.3243A>G ARNt Leucine*

### 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  
année du prélèvement : ..... **Anti-IA2** **Anti-ilôts**  
(joindre une copie des résultats)
- Histoire familiale de diabète :  Transmission maternelle exclusive  
 Au moins 1 sujet dans la famille présente un diabète et une surdité

- Le patient est-il ?  Diabétique  Non diabétique
- Origine géographique du patient (indiquer le pays de naissance des parents) : .....
- Données au diagnostic :**  
Circonstances de découverte du diabète : Fortuite (ex syst., enquête familiale)  Diabète gestationnel  Glycosurie   
Polyurie et/ou amaigrissement  Cétose  Acido-cétose  Complication   
Age à la découverte du diabète : ..... ou Date de découverte : .....  
Poids : ..... Taille : ..... IMC (Kg/m<sup>2</sup>) : .....  
Glycémie (g/l mmol/l [entourer l'unité]): ..... HbA1c (%) : .....  
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 (%) : .....  
HDL-C (g/l mmol/l [entourer l'unité]): ..... Triglycérides (g/l mmol/l [entourer l'unité]): .....  
Retentissement du diabète : Aucun  Neuropathie  Rétinopathie  Macroangiopathie   
Microalbuminurie pathologique  Macroprotéinurie  Insuffisance rénale   
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 associées :** Surdité  Dystrophie maculaire réticulée  Cardiomyopathie   
Atteintes musculaires  Préciser .....  
Atteintes neurologiques  Préciser .....  
Autres atteintes  Préciser .....

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

- le patient prélevé (➔), les apparentés diabétiques aux 1<sup>er</sup> et 2<sup>nd</sup> degrés et les apparentés non diabétiques.
- Pour les apparentés diabétiques : atteintes associées en relation avec la pathologie (surdité, ...) âge de survenue du diabète, existence ou non d'un surpoids au diagnostic du diabète, traitement en cours (Régime, ADO, Ins) ; **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 diabétiques est essentiel pour orienter au mieux l'analyse génétique*