



**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

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 HYPERINSULINISME
GÈNES *ABCC8*, *KCNJ11*, *GCK*, *HNFA1A*, *HNFA4A*, *GLUD1* et *HADH***

IDENTITÉ PATIENT ou ÉTIQUETTE

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

MÉDECIN PRESCRIPTEUR (Senior Obligatoire)

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

• **Le patient est-il ?**

Cas index Apparenté atteint Apparenté non symptomatique

Entourer le degré de parenté avec le cas index : Père/Mère Frère/Sœur Fils/Fille

Autre :

indiquer nom, prénom et date de naissance du cas index :

• **HISTOIRE CLINIQUE**

Origine ethnique : Père :

Mère :

Poids de naissance (gr) : Terme (semaines) :

• **Hypoglycémies :**

Age au diagnostic : **Traitement** Oui Non Sensible Résistant

Glycémie au diagnostic : mmol/l - Diazoxide Si oui,

Insulinémie : mUI/l - Somatostatine Si oui,

Ammoniémie : µmol/l - Nutrition entérale

Profil acylcarnitines : normal anormal

• **Atteintes associées :**

Crises épileptiques : Autres éléments du phénotype, préciser :

Retard psychomoteur :

• **IMAGERIE, Patient non opéré**

PET Scan fait (nous envoyer le compte-rendu) :

Forme Focale Forme Diffuse

Autre :

PET Scan prévu date :

nous envoyer les résultats dès que possible

• **HISTOLOGIE, Patient opéré**

Forme Focale

Forme Diffuse

Forme Atypique

nous envoyer le compte-rendu

ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX : Etablir l'arbre généalogique en indiquant le patient prélevé (↗) et les apparentés atteints
(noter si possible les noms et prénoms) avec l'âge au diagnostic

Antécédents de diabète : Oui Non si oui, les noter sur l'arbre

Antécédents d'hypoglycémie : Oui Non si oui, les noter sur l'arbre

Consanguinité : Oui Non si oui, préciser :

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