

Génétique Moléculaire de l'Hypogonadisme Hypogonadotrope

Dr Nicolas de Roux
Laboratoire de Biochimie Hormonale
Hopital Robert Debré
48 Boulevard Serrurier
75019 Paris
01 40 03 19 85

Cas index

Nom

Sexe Masculin
 Féminin

Prénom

Date de naissance

Médecin Référent

Hôpital

Gène Muté

Date du diagnostic

Questionnaire à retourner avec la prescription

Diagnostic clinique

- Hypogonadisme hypogonadotrope idiopathique
- Syndrome de Kallmann
- Anosmie isolée
- Autre

Mode de révélation

Age

Cryptorchidie Oui Non Bilatérale Unilatérale Ne sais pas

Micropenis Oui Non Ne sais pas

Retard pubertaire Oui Non Ne sais pas

Amenorrhée primaire Oui Non Ne sais pas

Anosmie Oui Non Ne sais pas

Infertilité Oui Non Ne sais pas

Autre

Histoire familiale Oui Non Ne sais pas

De quel membre de la famille s'agit il Parents Frères/soeurs Tante Oncle
 Enfants Grands parents Cousins

1ère Consultation en Endocrinologie

Date

Poids kg Taille cm

Motif (cocher une ou plusieurs cases)

- Micropenis Oui Non Ne sais pas
 Cryptorchidie Oui Non Bilatérale Unilatérale Ne sais pas
 Retard pubertaire Oui Non Ne sais pas
 Amenorrhée primaire Oui Non Ne sais pas
 Anosmie Oui Non Ne sais pas
 Infertilité Oui Non Ne sais pas
 Histoire familiale Oui Non Ne sais pas
 Autre

Description pubertaire

- Retard pubert Oui Non Ne sais pas
 Début puberté spontané Oui Non Ne sais pas
 Arrêt progression Oui Non Ne sais pas
 Age début induction pubertaire ans mois

Diagnostic d'Hypogonadisme Hypogonadotrophique

Date

Poids kg Taille cm

Stade pubertaire A ____ P ____ S ____

Verge X Testicule D X Testicule G X

Dosages hormonaux (en dehors de tout traitement par stéroïdes sexuels)

Date Testo ng/ml
 E2 pg/ml
 FSH base UI/L FSH pic UI/L
 LH base UI/L LH pic UI/L
 AMH pmol/L
 Inhibine B pg/ml
 Autre axe déficitaire

IRM hypothalamo Hypophysaire

Date IRM

IRM Hypothalamus Non réalisée Normale
 Réalisée Pathologique

Hypophyse

Bulbes olfactifs Présents Hypoplasiques Absents Pas d'information dispo
Sillons bulbes olfactifs Présents Hypoplasiques Absents Pas d'information dispo

Autre

Signes associés

Anosmie signe Oui Non Ne sais pas
Fente palatine/fente labiale Oui Non Ne sais pas
Troubles neurologiques Oui Non Ne sais pas
Anomalies squelettiques Oui Non Ne sais pas
Agénésie dentaire Oui Non Ne sais pas
Agénésie Rénale Oui Non Ne sais pas
Autres Anomalies de la ligne médiane Oui Non Ne sais pas
Autre Oui Non Ne sais pas

Si oui préciser :

Dernière consultation Endocrinologue

Date

Traitement par stéroïdes sexuels Oui Non Ne sais pas

Si oui préciser

Fertilité Oui Non Ne sais pas

Nombre enfants vivants

Nombre de fausses couches

Autres commentaires que vous souhaitez ajouter

.....
.....
.....
.....
.....