

**GROUPE HOSPITALIER PITIE-SALPETRIERE**

Centre de Génétique Moléculaire et Chromosomique

**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@psl.aphp.fr***Dr Cécile Saint-Martin***cecile.saint-martin@psl.aphp.fr***Secrétariat : *secret-neuro.metab@psl.aphp.fr*****Tél : 01 42 17 76 52 - Fax : 01 42 17 76 18****Site CGMC : *http://www.cgmc-psl.fr*****RENSEIGNEMENTS CLINIQUES****HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES PAR DÉFICIT EN 21-HYDROXYLASE****IDENTITÉ PATIENT ou ÉTIQUETTE**Nom :
.....
Prénom :
Date de naissance :**MÉDECIN PRESCRIPTEUR (Senior Obligatoire)**Nom et prénom : Téléphone :
Service : Hôpital:
Courriel (écrire lisiblement) :**S'agit-il d'un :** Cas index Apparenté atteint Apparenté non symptomatique

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

 Autres : Conjoint Désir de Grossesse ? Si la patiente ou conjointe du patient est enceinte, préciser le terme :SA• **Origine ethnique du patient** (indiquer le pays) :• **Age au diagnostic** : ou date du diagnostic :**Circonstances de découverte***Oui Non*Perte de sel
Virilisation à la naissance
Pilosité pubienne précoce
Avance osseuse
Hirsutisme
Alopécie
Acné
Troubles des règles
Hypofertilité **Résultats du test au Synacthène (Entourer les unités correspondantes)**17-hydroxyprogesterone : Taux de base : ng/mL ou nmol/L
Après Synacthène (60 min) : ng/mL ou nmol/L21-désoxycortisol : Taux de base : ng/mL ou nmol/L
Après synacthène (60 min) :ng/mL ou nmol/L

Testostérone : Taux de base :ng/mL ou nmol/L

Atteintes associées, préciser :
.....**ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX : Joindre impérativement un arbre généalogique en indiquant le patient prélevé (☛) et les apparentés atteints (si possible avec les noms et prénoms).**• *Si une analyse génétique a été réalisée chez un apparenté, noter les nom, prénom et date de naissance et joindre la copie du compte rendu de l'analyse génétique si celle-ci n'a pas été réalisée dans notre laboratoire.*