

Diagnostic génotypique des retards de croissance d'origine endocrinienne

U.F. de Génétique moléculaire
Bâtiment Ketty Schwartz
Hôpital Armand Trousseau
26, avenue du Dr. Arnold Netter
75571 Paris CEDEX 12 – France
Tél.: +33 (0)1 44 73 52 95
Fax: +33 (0)1 44 73 52 19

Pr. Serge Amselem serge.amselem@trs.aphp.fr
Dr. Marie Legendre marie.legendre@trs.aphp.fr

Patient :

Date de naissance : Sexe : M F

Fiche remplie le : par le Docteur :

Bilan hormonal :

	Valeur de base (unité)	Valeur sous stimulation (unité)	Norme du laboratoire	Interprétation normal (N), déficit (D) ou ?	Date du test
GH (n°1)*					
GH (n°2)*					
IGF1					
IGFBP3					
PRL/TRH					
ACTH					
Cortisol					
TSH/TRH					
FT4					
FSH/LHRH					
LH/LHRH					
Testostérone					
Estradiol					

* Préciser le type de test

Imagerie hypophysaire :
(cocher les cases)

Type d'imagerie : scanner IRM

Antéhypophyse : normale hypoplasique aplasique hyperplasique ?
Posthypophyse : en place ectopique non vue ?

Hauteur antéhypophysaire : _____ mm

Tige pituitaire : visible spontanément oui non ?
visible après injection oui non ?
interrompue oui non ?

Autres anomalies morphologiques à l'imagerie du SNC :

Anomalie du corps calleux oui non ?
Anomalie du septum pellucidum oui non ?
Anomalie de l'infundibulum oui non ?
Hypoplasie des nerfs optiques oui non ?
Hypoplasie du chiasma optique oui non ?
Selle turcique peu creusée oui non ?
Arnold-Chiari oui non ?

Autres :

Anomalies oculaires :

Anophtalmie / microophtalmie oui non ?
Colobome oui non ?
Nystagmus oui non ?
Autres :

Terme : PN : TN :

Accouchement eutocique : oui non, préciser : ?

Courbe de croissance
(Joindre la photocopie au formulaire)

Retard de croissance avant traitement (DS) :

Age osseux avant traitement (préciser la date) :

Signes cliniques de déficit anté et posthypophysaire :

Diabète insipide oui non ?
Hypoglycémie oui non ?
Front bombé oui non ?
Ensellure nasale marquée oui non ?
Micropénis oui non ?
Ectopie testiculaire oui non ?
Ictère prolongé oui non ?
Autres signes :

Signes évocateurs d'anomalies de la ligne médiane :

Fente labio-palatine oui non ?
Luette bifide oui non ?
Incisive médiane unique oui non ?
Atrésie des choanes oui non ?
Hernie ombilicale / omphalocèle oui non ?
Autres signes :

Surdité : oui non ?

Polydactylie : oui non ?

Anomalie de la rotation cervicale
ou autre anomalie neuromusculaire et/ou osseuse :

Oui, préciser : non ?

Arbre généalogique

Préciser sur cet arbre : - notion de consanguinité
- origines géographiques
- taille des membres de la famille
- leur date de naissance
- notion de déficits hormonaux associés
- pathologies associées

Résultat du caryotype et/ou d'une puce ADN :

Autre analyse moléculaire réalisée ou en cours :

Traitement hormonal :
(préciser la date de début de traitement
ainsi que les hormones substituées)

Commentaires :

(pathologie associée / autres particularités de cette observation)

Consentements

(Veuillez nous retourner les formulaires ci-joints)