

**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.