



**Hôpitaux Universitaires
La Pitié Salpêtrière - Charles Foix
Département de Génétique
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@aphp.fr

Dr Cécile Saint-Martin

cecile.saint-martin@aphp.fr

Secrétariat : secret-neuro.metab@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

DIABÈTE SYNDROMIQUE ASSOCIÉ à *HNF1B* (MODY5)

IDENTITÉ PATIENT ou ÉTIQUETTE

Nom :
Prénom :
Date de naissance :

MÉDECIN PRESCRIPTEUR (Senior Obligatoire)

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

PRÉREQUIS A TOUTE DEMANDE

Absence d'anticorps : entourer les anticorps analysés : Anti-GAD Anti-IA2 Anti-ZnT8 Anti-îlots
année du prélèvement : (joindre une copie des résultats)

Atteinte rénale (morphologique ou fonctionnelle)

- Le patient est-il ? Diabétique Non diabétique
- Origine géographique du patient (indiquer pays de naissance des parents) :
- **Diabète** : Age à la découverte du diabète (ou date de la découverte) :

• Données au diagnostic :

Circonstances de découverte du diabète : Fortuite (ex syst., enquête familiale) Diabète gestationnel Glycosurie
Polyurie et/ou amaigrissement Cétose Acido-cétose Complication

Antécédents de : Macrosomie (>4kg) oui non Hypoglycémies néonatales oui non

Poids : Taille : IMC (Kg/m²) : HbA1c (%) : Glycémie (g/l mmol/l [entourer l'unité]):

Traitement initial du diabète : Aucun Régime seul Sulfamide/glinide seul ou associé Insuline
Autres ADO sans Sulfamides

• Données au dernier bilan :

Poids : Taille : IMC (Kg/m²) : HbA1c (%) : Peptide C (µg/l mmol/l [entourer l'unité]):

HDL-C (g/l mmol/l [entourer l'unité]): Triglycérides (g/l mmol/l [entourer l'unité]):

Rétinopathie : Oui Non

Traitement actuel du diabète : Aucun Régime seul Sulfamide/glinide seul ou associé Insuline
Autres ADO sans Sulfamides année de début :

Traitement HTA : Oui Non Traitement dyslipidémie : Aucun Statines Fibrates

- **Atteintes rénales** : Age à la découverte (ou date de découverte) : Anomalies bilatérales : oui non

Dysplasie multikystique Kystes isolés Rein unique

Reins hyperéchogènes Hypoplasie Syndrome de jonction

Protéinurie : g/l ou g/24h [entourer l'unité] Insuffisance rénale Hyperuricémie Goutte

Créatininémie (µmol/L): Magnésémie (mmol/l) : Kaliémie (mmol/l) :

- **Atteintes associées** : à préciser

Anomalies morphologiques du pancréas Anomalies du tractus génital

Déficit de fonction exocrine pancréatique Atteintes neuropsychiatriques

Élévation des enzymes hépatiques

ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX: Joindre un arbre généalogique en indiquant

- le cas index (➤), les apparentés diabétiques aux 1^{er} et 2nd degrés et les apparentés non diabétiques.
- Pour les apparentés diabétiques : âge de survenue du diabète, traitement en cours (Régime, ADO, Ins) ; atteintes rénales; **noter si possible les noms et prénoms** en particulier si une analyse génétique a déjà été réalisée.

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