



**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](mailto:christine.bellanne-chantelot@aphp.fr)  
**Dr Cécile Saint-Martin**  
[cecile.saint-martin@aphp.fr](mailto:cecile.saint-martin@aphp.fr)  
**Secrétariat : [secret-neuro.metab.psl@aphp.fr](mailto:secret-neuro.metab.psl@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/m<sup>2</sup>) : ..... 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/m<sup>2</sup>) : ..... 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  .....  
 Elévation des enzymes hépatiques  .....

**ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX: Joindre un arbre généalogique en indiquant**

- le cas index (↗), les apparentés diabétiques aux 1<sup>er</sup> et 2<sup>nd</sup> 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*