



Hôpitaux Universitaires
La Pitié Salpêtrière - Charles Foix
Département de Génétique
UF de Génétique des Maladies Métaboliques
et des Neutropénies Congénitales

Bâtiment Pharmacie
47/83 Boulevard de l'Hôpital
75651 PARIS CEDEX 13

Responsable UF : Dr Christine Bellané-Chantelot
christine.bellanne-chantelot@aphp.fr
Dr Cécile Saint-Martin
cecile.saint-martin@aphp.fr
Dr Delphine Bouvet
delphine.bouvet@aphp.fr

Secrétariat : secret-neuro.metab.psl@aphp.fr
Tél : 01 42 17 76 52 - Fax : 01 42 17 76 18

FORMULAIRE DE PRESCRIPTION ET DE RENSEIGNEMENTS CLINIQUES HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES

IDENTITÉ PRÉLEVEUR

Nom :

.....

Date du prélèvement :

Etiquette UH du service

Etiquette APH du prescripteur

ETIQUETTE ou IDENTITÉ PATIENT

Nom :

Prénom :

Nom de naissance :

Date de naissance :

Sexe : M F

MEDECIN PRESCRIPTEUR (Senior Obligatoire)

Nom/Prénom :

Service/Hôpital/Ville :

.....

Courriel :

Téléphone :

PRÉLÈVEMENT

Sang (prélever 2 tubes)

Adultes : total de 7 ml de sang sur EDTA (bouchon violet)

Enfants : total de 5 ml de sang sur EDTA (bouchon violet)

ADN (préciser la concentration et la méthode d'extraction):

.....

A JOINDRE IMPÉRATIVEMENT AU PRÉLÈVEMENT

le consentement signé par le patient et le médecin prescripteur

le formulaire de prescription et de renseignements cliniques

LES DOCUMENTS SONT DISPONIBLES SUR LE SITE

<http://www.cgmc-psl.fr/spip.php?rubrique29>

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

Si demande urgente, le justifier : Projet de grossesse Si la patiente ou conjointe est enceinte, préciser le terme : SA

Autre :

Le cas à analyser est :

Cas index Conjoint(e) Apparenté symptomatique Apparenté cliniquement non symptomatique (dépistage)

Préciser le degré de parenté du cas à analyser avec le cas index : Père/Mère Frère/sœur Fils/fille

Autre :

2nd prélèvement de confirmation

Si l'analyse génétique du cas index n'a pas été réalisée dans notre laboratoire, merci de joindre une copie du résultat.

Si analyse chez un conjoint ou un apparenté, indiquer le nom, prénom, date de naissance du cas index :

.....

Circonstances de découverte :

Age au diagnostic :

	Oui	Non		Oui	Non
Dépistage néonatal positif	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Hirsutisme	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Perte de sel	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Acné	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Virilisation à la naissance	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Spanioménorrhée	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Pilosité pubienne précoce	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Aménorrhée	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Avance osseuse	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Infertilité	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Autre :

Résultats du test au Synacthène :

(entourer l'unité correspondante)

17-hydroxyprogestérone plasmatique :

Taux de base :ng/ml ou nmol/l

Pic lors du test :ng/ml ou nmol/l

Antécédents familiaux : joindre impérativement un arbre généalogique en indiquant le patient prélevé (↗) et les apparentés atteints (si possible avec les noms et prénoms).