Département de Génétique Médicale
UF Métabogénétique et Neutrogénétique
Hôpital Pitié-Salpêtrière - Bâtiment Pharmacie - Rue de l'Infirmerie Générale - 5e étage
47-83 Boulevard de l'Hôpital 75651 PARIS Cedex 13

Responsable UF :
Dr Christine BELLANNÉ-CHANTELOT
christine.bellanne-chantelot@aphp.fr

Biologiste :
Dr Sc. Cécile SAINT-MARTIN cecile.saint-martin@aphp.fr

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

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES HYPERINSULINISME

PATIENT (remplir lisiblement ou coller étiquette)	**PRESCRIPTEUR (sénior obligatoire)**
Nom :	
Prénom :	Nom : ..... Prénom : .....
Date de naissance : ..... Sexe : M ❒ F ❒	Email : .....

HISTOIRE DE LA MALADIE

Age au diagnostic : ..... Poids de naissance (g) : ..... Terme (semaines) : .....

Glycémie au diagnostic : ..... mmol/l **Insulinémie** : ..... mUI/l

Indication de la demande :

❒ **HI sensible au diazoxide persistant/apparaissant après 4 mois de vie** (sans contexte de souffrance périnatale)
Diazoxide débuté le ..... Si contexte de souffrance périnatale, préciser : .....

❒ **HI résistant au diazoxide** débuté le .....
❒ **analogue Somatostatine** : débuté le ..... : ❒ sensible ❒ résistant ❒ **nutrition entérale** : débutée le .....
Forme : ❒ Focale ❒ Diffuse ❒ Atypique ❒ Non déterminée
Diagnostic obtenu par : ❒ PET scan pancréatique ❒ Histologie de pancréatectomie (chirurgie le .....)
❒ subtotale ❒ partielle (localisation : .....)

❒ **HI avec anomalie biochimique**
❒ **Suspicion de syndrome HIHA**. Ammoniémie : ..... µmol/L
❒ **Suspicion de déficit en SCHAD**. Profil acylcarnitines plasmatique & Chromatographie acides organiques urinaires ❒ anormal ❒ normal

Actuellement, Patient : ❒ toujours sous traitement ❒ guéri, si oui depuis .....
❒ diabétique, si oui depuis : ..... Glycémie à jeun : ..... mmol/l Insulinémie à jeun : ..... mUI/l

AUTRES ATTEINTES (cocher/préciser la nature des atteintes associées)

■ **Retard psychomoteur :** ❒ oui ❒ non ❒ nd *Préciser âge de découverte:*	■ **Epilepsie :** ❒ oui ❒ non ❒ nd **(hors hypoglycémie ou séquelle d'hypoglycémie)** *Préciser âge de survenue :* ..... *Préciser le type de convulsions, le nombre d'épisodes) :* .....
■ **Dysmorphie :** ❒ oui ❒ non ❒ nd *Préciser :*	
■ **Atteinte cardiaque :** ❒ oui ❒ non ❒ nd *Préciser âge de survenue :* ..... *Préciser type :*	■ **Retard de croissance :** ❒ oui ❒ non ❒ nd *Préciser âge de découverte :* .....
■ **Hypopituitarisme :** ❒ oui ❒ non ❒ nd	■ **Microcéphalie :** ❒ oui ❒ non ❒ nd

■ **Autres signes, syndrome suspecté :** .....

ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX :

■ **Pays d'origine / Ethnie** du père : ..... de la mère : .....

■ **Consanguinité :** ❒ oui ❒ non ❒ non déterminée

Joindre un arbre si antécédents familiaux, en précisant le phénotype clinique, l'âge au diagnostic et le traitement des cas atteints

Pour les cas pédiatriques, envoi des prélèvements sanguins des parents (avec leur consentement) en même temps que ceux du cas index pour une analyse en trio des variants identifiés