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

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

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES DIABETES MONOGENIQUES
DIABETES MODY – DIABETE MITOCHONDRIAL

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

HISTOIRE DE LA MALADIE / DIAGNOSTIC

Circonstances de découverte : ❒ Fortuite ❒ Glycosurie sans hyperglycémie ❒ Diabète gestationnel. Si patiente enceinte, préciser terme : .....SA
❒ Polyurie ❒ Cétose ❒ Acido-cétose ❒ Autre, préciser : .....

ATCD de : **Macrosomie** ❒ oui ❒ non **Hypoglycémies néonatales** ❒ oui ❒ non

Date du diagnostic : ..... ou **Age à la découverte** : .....

Morphotype : Poids : ..... Taille : ..... IMC (Kg/m^2) : .....

Recherche d'auto-anticorps : .anti-GAD ❒ présents ❒ absents **anti-IA2** ❒ présents ❒ absents **anti-ZnT8** ❒ présents ❒ absents
Date : ..... ❒ Analyses en cours (nous transmettre les résultats par mail dès leur disponibilité, l'analyse sera mise en attente)

Glycémie (mmol/l) : ..... **HbA1c** (%) : .....

Traitement : ❒ Aucun médicament ❒ Sulfamide/glinide ❒ Autres, préciser : .....
❒ Insuline, instaurée au diagnostic ou dans les 6 mois suivants ❒ oui ❒ non

ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX :

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

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

■ **Arbre généalogique,** indiquer le patient prélevé (↗) et les apparentés diabétiques avec leur phénotype :

- âge de survenue du diabète, existence ou non d'un surpoids à la découverte, traitement en cours
- **noter si possible les noms et prénoms** et si une analyse génétique a déjà été réalisée
- diabète néonatal, macrosomie et épisodes d'hypoglycémies néonatales
- atteintes associées (surdité, atteintes rénale, cardiaque, neurologique, …)

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

SITUATION ACTUELLE **Date :** .....

Morphotype : Poids : ..... Taille : ..... IMC (Kg/m^2) : .....

Glycémie (mmol/l) : ..... **HbA1c** (%) : ..... **Peptide-C à jeun** (pmol/l) : .....

Traitement : ❒ Aucun médicament ❒ Sulfamide/glinide Hypoglycémies sous sulfamides ❒ oui ❒ non

❒ Insuline (année de début : ..... dose : ..... UI/kg/j) ❒ Autres préciser: .....

Complications : ❒ Aucune Neuropathie ❒ oui ❒ non Rétinopathie ❒ oui ❒ non Néphropathie ❒ oui ❒ non

Insulino-résistance : Hyperinsulinémie : ❒ oui ❒ non *Acanthosis nigricans* : ❒ oui ❒ non

Dyslipidémie : HDL-C (mmol/L) : ..... Triglycérides (mmol/L) : ..... Traitement hypolipémiant ❒ oui ❒ non

Hypertension artérielle : ❒ oui ❒ non

Fonction rénale : ❒ Protéinurie : ..... g/l ou g/24h [entourer l'unité] Créatininémie (µmol/L): ..... DFG : mL/min/1.73m²

❒ Magnésémie (mmol/L) : ..... ❒ Kaliémie (mmol/L) : .....

❒ Insuffisance rénale chronique ❒ Etude génétique demandée avant transplantation rénale

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

■ **Surdité :** ❒ oui ❒ non ❒ nd
Préciser âge de survenue : .....
Préciser type et si appareillée : .....

■ **Atteinte oculaire :** ❒ oui ❒ non ❒ nd
Préciser (dystrophie maculaire, cataracte, rétinite pigmentaire, atrophie optique…) : .....
.....

■ **Atteinte morphologique rénale :** ❒ oui ❒ non ❒ nd
Préciser âge de découverte : .....
Préciser (reins hyperéchogènes anténataux, kystes rénaux, rein unique, hypoplasie rénale, Syndrome de jonction….) : .....
.....
.....

■ **Atteinte cardiaque :** ❒ oui ❒ non ❒ nd
Préciser (cardiopathie ischémique, dilatée, troubles du rythme ou de conduction…) : .....
.....

■ **Hyperuricémie ou goutte :** ❒ oui ❒ non ❒ nd
Préciser âge de survenue .....
.....

■ **Atteinte musculaire :** ❒ oui ❒ non ❒ nd
Préciser (douleurs, faiblesse musculaire…) : .....
.....

■ **Atteinte pancréatique :** ❒ oui ❒ non ❒ nd
Préciser (insuffisance pancréatique exocrine, hypoplasie, kystes, calcifications…) : .....
.....

■ **Troubles neuropsychiatriques :** ❒ oui ❒ non ❒ nd
Préciser (déficience intellectuelle, traits autistiques…) : .....
.....

■ **Anomalies du tractus génital :** ❒ oui ❒ non ❒ nd
Préciser (utérus bicorne, hypospadias, kystes épididyme…) : .....
.....

■ **Lipodystrophie :** ❒ oui ❒ non ❒ nd
Préciser (membres, visage, tronc, généralisée…) : .....
.....

■ **Atteinte hépatique :** ❒ oui ❒ non ❒ nd
Préciser (élévation enzymes hépatiques, cholestase, stéatose hépatique, adénomatose hépatique…) : .....
.....

■ **Signes dysmorphiques :** ❒ oui ❒ non ❒ nd
Préciser (facial …) .....

■ **Cancers :** ❒ oui ❒ non ❒ nd
Préciser (pancréas, chromophobe du rein …) .....

■ **Autres signes cliniques :** .....
.....
.....