

**Praticien responsable :**

Dr Christine BELLANNÉ-CHANTELOT  
[christine.bellanne-chantelot@aphp.fr](mailto:christine.bellanne-chantelot@aphp.fr)

**Biologistes :**

Dr Sc. Delphine BOUVET [delphine.bouvet@aphp.fr](mailto:delphine.bouvet@aphp.fr)  
Dr Sc. 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

## DEMANDE DE DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE EN METABOGÉNÉTIQUE HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES

<p align="center"><b>SERVICE DEMANDEUR</b> (Si APHP coller étiquette UH)</p> <p>Hôpital : .....</p> <p>Service : .....</p> <p>Adresse : .....</p>	<p align="center"><b>PRESCRIPTEUR (sénior obligatoire)</b> (ou cachet du Prescripteur)</p> <p>Nom : ..... Prénom : .....</p> <p>Identifiant RPPS ou APH : ..... Téléphone : .....</p> <p>Email : .....</p>
---	--

**PATIENT** (remplir lisiblement ou coller étiquette)

Nom : ..... Prénom : .....

Nom de naissance : ..... Date de naissance : ..... Sexe : M  F

<p align="center"><b>A JOINDRE IMPÉRATIVEMENT AU PRÉLÈVEMENT</b></p> <p><input type="checkbox"/> <b>Consentement</b> signé du patient et du médecin prescripteur</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Renseignements cliniques</b></p> <p><input type="checkbox"/> <b>Bon de commande</b> (pour les hôpitaux hors APHP)</p>	<p align="center"><b>PRÉLEVEUR</b></p> <p>Nom : ..... Date : .....</p> <p>Fonction : ..... Heure : .....</p>
---	--

**PRÉLÈVEMENT** (Acheminement à température ambiante)

**Sang** :  Adulte/enfant : 2 tubes de 3 ml bouchon violet (EDTA)       **ADN** (préciser la concentration et la méthode d'extraction) :  
 Nouveau-né : 2 tubes pédiatriques bouchon violet (EDTA)      .....

**RENSEIGNEMENTS CLINIQUES**

**Si demande urgente, le justifier :**       Grossesse en cours d'une patiente, préciser le terme : ..... SA  
*(nous transmettre le prélèvement sanguin du conjoint en même temps que celui de la patiente)*  
 Projet de grossesse

**Le cas à analyser est :**

Cas index

Conjoint(e)

Apparenté symptomatique

Apparenté cliniquement non symptomatique

} Indiquer nom, prénom et date de naissance du cas index : .....

*Préciser pour les apparentés le lien de parenté avec le cas index : Père / Mère Frère / Sœur Fils / Fille Autre : .....*  
*Si le variant a été identifié dans un autre laboratoire, il est **OBLIGATOIRE** de joindre une copie du résultat du cas index*

**Diagnostic de confirmation** (variant identifié sur une 1<sup>ère</sup> analyse)

**Circonstances de découverte :**

Age au diagnostic : .....

	<i>Oui</i>	<i>Non</i>		<i>Oui</i>	<i>Non</i>	
Dépistage néonatal positif	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Hirsutisme	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<b>Profil stéroïdien :</b> <i>(entourer l'unité correspondante)</i> 17 OHP : ..... ng/ml ou nmol/l 17 OHP (60 min) : ..... ng/ml ou nmol/l
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 : .....						

**Consanguinité** :  oui  non  nd

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

**Joindre un arbre si antécédents familiaux** en indiquant le patient prélevé (↗) et les apparentés atteints (si possible avec les noms et prénoms)