

Praticien responsable :

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

Biologistes :

Dr Sc. Delphine BOUVET delphine.bouvet@aphp.fr
Dr Sc. Cécile SAINT-MARTIN cecile.saint-martin@aphp.fr

Secrétariat :

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

DEMANDE DE DIAGNOSTIC MOLÉCULAIRE EN METABOGÉNÉTIQUE HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES

SERVICE DEMANDEUR

(Si APHP coller étiquette UH)

Hôpital :
Service :
Adresse :

PRESCRIPTEUR (sénior obligatoire)

(ou cachet du Prescripteur)

Nom : Prénom :
Identifiant RPPS ou APH : Téléphone :
Email :

PATIENT (remplir lisiblement ou coller étiquette)

Nom : Prénom :
Nom de naissance : Date de naissance : Sexe : M ☐ F ☐

A JOINDRE IMPÉRATIVEMENT AU PRÉLÈVEMENT

- ☐ **Consentement** signé du patient et du médecin prescripteur
- ☐ **Renseignements cliniques**
- ☐ **Bon de commande** (pour les hôpitaux hors APHP)

PRÉLEVEUR

Nom : Date :
Fonction : Heure :

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^{ère} analyse)

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 :

■ **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)

Profil stéroïdien :

(entourer l'unité correspondante)

17 OHP : ng/ml ou nmol/l

17 OHP (60 min) : ng/ml ou nmol/l