

**ETUDE DU GENE CYP21 CHEZ LES PATIENTS
ATTEINTS DE DEFICIT EN 21-HYDROXYLASE**

Nom et adresse du médecin :

Date du prélèvement :

Nom de famille :

Prénom :

Sexe :

Origine géographique (pays, ville) :

Date de naissance :

Taille :

Poids :

Traitement actuel :

Age du diagnostic :

- Néonatal

oui

non

Dépistage néonatal :

positif

négatif

- Plus tard

oui

non

Age exact du diagnostic :

Age d'apparition des premiers signes (si différent de l'âge du diagnostic) :

Perte de sel clinique:

- Néonatale (2 premiers mois)

oui

non

- Jour de la survenue de la perte de sel

Circonstances de survenue de la perte de sel

- Natrémie : avant traitement :

mmole/l (date :)

plus tard :

mmole/l (date :)

Virilisation :

- à la naissance :

oui

non

Stade de Prader :

- plus tard :

date :

Autres modes de révélation :

- avance de l'âge osseux

Age osseux :

Age chronologique :

- pilosité pubienne

Cotation :

- puberté centrale

- troubles des règles

- hirsutisme

- infertilité

- inclusions testiculaires : cliniques :

échographiques

- incidentalome surrénalien :

droit / gauche

taille

Données biologiques avant traitement (date) :

- **17OHP plasmatique** : préciser l'unité **nmol/l** ou **ng/ml** ou **ng/100ml**

Taux de base =

Pic lors du test =

- **17OHP sur buvard** (si dépisté)

=

préciser l'unité **nmol/l** ou **pg/tâche**

- **21-désoxycortisol** : préciser l'unité **pmol/l** ou **pg/ml**

Taux de base =

Pic lors du test =

- **Rénine active avant traitement (date)** =

préciser l'unité **ng/l** ou **mUI/ml**

ou **Activité Rénine plasmatique** =

préciser l'unité **ng/ml/h** ou **ng/100ml/h**

- **ACTH plasmatique** :

=

pg/ml

- **Androgènes :**

Delta4-androstènedione

=

préciser l'unité **nmol/l** ou **ng/ml**

Testostérone

=

préciser l'unité **nmol/l** ou **ng/ml**

Famille :

Prénom :

Date de naissance :

Taille :

- père :

- mère :

- frère :

- soeur :