

Identification du patient | Analyse en trio (l'analyse du cas index + ses 2 parents augmente la sensibilité diagnostique) : OUI / NON

| | |
|--|---|
| <p>Identification du patient (étiquette)</p> <p>Nom :</p> <p>Prénom :</p> <p>DN :</p> | <p>Identification des parents :</p> <p>Père : !! Mettre une JUSTIFICATION SI prise de sang impossible</p> <p>Nom - Prénom :</p> <p>DN :</p> <p>Diagnostic de diabète : oui / non</p> <p>Si oui, âge du diagnostic :</p> <p>-----</p> <p>Mère : !! Mettre une JUSTIFICATION SI prise de sang impossible</p> <p>Nom - Prénom :</p> <p>DN :</p> <p>Diagnostic de diabète : oui / non</p> <p>Si oui, âge du diagnostic :</p> |
|--|---|

Informations familiales

Antécédents familiaux de diabète : oui/non + Détails :

Autres antécédents familiaux :

Analyses génétiques antérieures

Caryotype/aCGH :

Autres :

Informations cliniques spécifiques du patient

Critères de prescription recommandés (hautement suggestifs d'une cause génétique) :

Diagnostic < 40 ans - Histoire fam sur 2 générations - BMI < 30kg/m² - Auto Ac négatifs / C-peptide positif

| | |
|---|---|
| <p>Au moment du diagnostic de diabète :</p> <p>- Age (ans) :</p> <p>- Glycémie à jeun (mg/dL) :</p> <p>- BMI (kg/m²) :</p> <p>- HbA1c (%) :</p> <p>Hyperglycémie : <input type="checkbox"/> Stable <input type="checkbox"/> Evolutive</p> <p>Type de traitement actuel :</p> <p>Autres anomalies :</p> <p><input type="checkbox"/> Complications microvasculaires</p> <p><input type="checkbox"/> Présence d'auto-anticorps (Anti-ilôts, anti-GAD, anti-insuline, etc.)</p> <p><input type="checkbox"/> Forme syndromique suspectée</p> <p><input type="checkbox"/> Atteinte d'organe associée :</p> <p><input type="checkbox"/> Anomalies bio. :</p> <p>Hypothèse diagnostique :</p> | <p>Critères cliniques spécifiques</p> <p>ATTENTION : La sélection de ces critères peut avoir un impact considérable lors de l'interprétation des variants. Prière de cocher uniquement les critères présents avec certitude chez votre patient.</p> <p><input type="checkbox"/> Pancréas hypoplasique (2594)</p> <p><input type="checkbox"/> Kystes rénaux (0107)</p> <p><input type="checkbox"/> Anomalies morphologiques rénales (12210)</p> <p><input type="checkbox"/> Hypomagnésémie confirmée (2917)</p> <p><input type="checkbox"/> Déficit auditif (0365)</p> <p><input type="checkbox"/> Lipodystrophie (9125)</p> <p><input type="checkbox"/> Résistance majeure à l'insuline (0855)</p> <p><input type="checkbox"/> Insuffisance pancréatique exocrine (1738)</p> <p><input type="checkbox"/> Acido-cétose (1993)</p> <p><input type="checkbox"/> Hypoglycémie hyperinsulinémique (0825)</p> <p><input type="checkbox"/> Atrophie optique (0648)</p> <p><input type="checkbox"/> Diabète insipide central (0863)</p> <p><input type="checkbox"/> Anomalie morphologique cardiaque (1627)</p> <p><input type="checkbox"/> Autre :</p> <p>.....</p> <p>.....</p> |
|---|---|