

Panel de 16 gènes d'hypogonadisme hypogonadotrope

(Incluant le syndrome de Kallmann et l'hypogonadisme normosmique isolé)

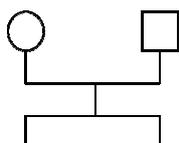
Identification du patient

Nom : _____ Prénom : _____ Date de naissance : _____
 Age au diagnostic : _____ sexe : F / M

Informations familiales

Arbre généalogique :

- : Atteint
- : Sain
- ◐◑ : Conducteur
- : Patient à investiguer



Cas familiaux : oui / non

Nom du cas index : _____

Variant identifié : _____

Commentaires : _____

Analyses génétiques

Caryotype: _____ Etude des gènes KAL1 / KAL2 _____ Autres : _____

Informations cliniques

Taille : _____ Poids : _____ Anosmie/ hyposmie _____
 Retard pubertaire : oui/non _____ Aménorrhée primaire : oui/non _____ BMI : _____
 Syncinésies : oui /non _____ Anomalies de la ligne moyenne : oui/non _____ Fente palatine : oui/non
 Infertilité : oui/non _____ Volumes testiculaires (ml) : _____
 Cryptorchidie : oui /non _____ Hypospadias : oui/ non _____
 Pigmentation anormale de la peau : oui /non _____ Pigmentation des cheveux : _____

Forme Syndromique :

Syndrome de CHARGE: oui /non _____ Hypopituitarisme : oui /non _____ Hypoaccousie: oui /non _____
 Dymorphie/ Malformation : _____ Troubles neurologiques : _____ Autre : _____

Biologie

LH (unités) : _____ FSH (unités) : _____ Inhibine B (unités) : _____
 Testostérone (unités) : _____ Œstradiol (unités) : _____ Progéstérone (unités) : _____
 Test LHRH : LH :/...../..... FSH :/...../.....

IRM Hypothalamo / Hypophysaire

Brève description: _____