

# Diagnostic génotypique des retards de croissance d'origine endocrinienne

**GHU AP-HP.Sorbonne Université**  
 DMU BioGEM (Pr Lévy) - LBM de l'Est Parisien (Dr Vaubourdolle)  
 Département de Génétique Médicale - Pr. J.P. Siffroi  
 UF de Génétique Moléculaire – Pr. S. Amselem  
 Hôpital Armand Trousseau AP – HP  
 Bâtiment Ketty Schwartz, porte B  
 26, rue du Dr Arnold Netter – 75571 PARIS Cedex 12  
 Pr. Serge Amselem [serge.amselem@inserm.fr](mailto:serge.amselem@inserm.fr)  
 Dr. Marie Legendre [marie.legendre@aphp.fr](mailto:marie.legendre@aphp.fr)  
 Secrétariat : Tél. : + 33 (0)1 44 73 52 95  
 Fax: + 33 (0)1 44 73 52 19

## Patient :

Date de naissance : Sexe :  M  F

Fiche remplie le : par le Docteur :

## Bilan hormonal :

	Valeur de base (unité)	Valeur sous stimulation (unité)	Norme du laboratoire	Interprétation N, normal (N), déficit (D) ou ?	Date du test
GH (n°1)*					
GH (n°2)*					
IGF1					
IGFBP3					
PRL/TRH					
ACTH					
Cortisol					
TSH/TRH					
FT4					
FSH/LHRH					
LH/LHRH					
Testostérone					
Estradiol					

\* Préciser le type de test

## Imagerie hypophysaire : (cocher les cases)

Type d'imagerie :  scanner  IRM

Antéhypophyse :  normale  hypoplasique  aplasique  hyperplasique  ?  
 Posthypophyse :  en place  ectopique  non vue  ?

Hauteur antéhypophysaire : \_\_\_\_\_ mm

Tige pituitaire : visible spontanément  oui  non  ?  
 visible après injection  oui  non  ?  
 interrompue  oui  non  ?

## Autres anomalies morphologiques à l'imagerie du SNC :

Anomalie du corps calleux  oui  non  ?  
 Anomalie du septum pellucidum  oui  non  ?  
 Anomalie de l'infundibulum  oui  non  ?  
 Hypoplasie des nerfs optiques  oui  non  ?  
 Hypoplasie du chiasma optique  oui  non  ?  
 Selle turcique peu creusée  oui  non  ?  
 Arnold-Chiari  oui  non  ?  
 Autres :

## Anomalies oculaires :

Anophtalmie / microophtalmie  oui  non  ?  
 Colobome  oui  non  ?  
 Nystagmus  oui  non  ?  
 Autres :

Terme : PN : TN :

Accouchement eutocique :  oui  non, préciser :  ?

Courbe de croissance  
(Joindre la photocopie au formulaire)

Retard de croissance avant traitement (DS) :

Age osseux avant traitement (préciser la date) :

## Signes cliniques de déficit anté et posthypophysaire :

Diabète insipide  oui  non  ?  
 Hypoglycémie  oui  non  ?  
 Front bombé  oui  non  ?  
 Ensellure nasale marquée  oui  non  ?  
 Micropénis  oui  non  ?  
 Ectopie testiculaire  oui  non  ?  
 Ictère prolongé  oui  non  ?

Autres signes :

## Signes évocateurs d'anomalies de la ligne médiane :

Fente labio-palatine  oui  non  ?  
 Lnette bifide  oui  non  ?  
 Incisive médiane unique  oui  non  ?  
 Atrésie des choanes  oui  non  ?  
 Hernie ombilicale / omphalocèle  oui  non  ?  
 Autres signes :

Surdité :  oui  non  ?

Polydactylie / syndactylie :  oui  non  ?

## Anomalie de la rotation cervicale ou autre anomalie neuromusculaire et/ou osseuse :

Oui, préciser :  non  ?

## Arbre généalogique

Préciser sur cet arbre : - notion de consanguinité  
 - origines géographiques  
 - taille des membres de la famille  
 - leur date de naissance  
 - notion de déficits hormonaux associés  
 - pathologies associées

## Résultat du caryotype et/ou d'une puce ADN :

## Autre analyse moléculaire réalisée ou en cours :

Traitement hormonal :  
(préciser la date de début de traitement  
ainsi que les hormones substituées)

Commentaires :  
(pathologie associée / autres particularités de cette observation)

Consentements  
(Veuillez nous retourner les formulaires ci-joints)