



CBE - BIOGENET

**ENDOGEN Fiche de
renseignements déficit 21-
hydroxylase**

EG-PréA-DE-061-06

Version : 6

Applicable le : 23-01-2023



LABORATOIRE de BIOLOGIE MEDICALE MULTI SITES du CHU de LYON

Service de Biochimie et Biologie Moléculaire

UM Biologie Endocrinienne

Tel secrétariat: 04.72.12.96.35

GHE- CBPE - 59, boulevard Pinel- 69677 Bron cedex - France

**ETUDE DU GENE CYP21A2 CHEZ UN PATIENT ATTEINT DE DEFICIT EN 21-HYDROXYLASE/ UN APPARENTE/UN
CONJOINT**

Nom et adresse du médecin :**Date du prélèvement :**

Nom de famille : usuel NJF **Prénom :** **Sexe :**

Origine géographique (pays, ville) :

Date de naissance :

Taille : actuelle à la naissance

Poids : actuel à la naissance

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 oui non
 - Jour de la survenue de la perte de sel :
 - Circonstances de survenue de la perte de sel :
 - Natrémie (avant traitement) : mmol/L (dates :)

Variation du développement génital chez une fille 46,XX :

- A la naissance : oui non **Stade de Prader :**
 - Plus tard : oui non **Date :**

Autres modes de révélation :

- Avance de l'âge osseux : **Age osseux :** **Age chronologique :**
 - Pilosité pubienne : **Cotation :**
 - Puberté centrale : LH : FSH : **Test LHRH :**
 - Troubles des règles/type :
 - Hirsutisme :
 - Infertilité : **Ancienneté :**
 - SOPK : Ovaire D : volume cm², nbr de follicules / ovaire G volume cm², nbr de follicules
 - Inclusions testiculaires : cliniques : échographiques :
 - Incidentalome surrénalien : droit taille / gauche taille

Données biologiques avant traitement : Merci de préciser à minima un taux de 17OHP pour un cas index.**- Date :****- 17OHP plasmatique (Précisez nmol/L ou ng/ml, Précisez la méthode : LC-MS/MS ou immunodosage) :**

Taux de base = Pic maximal lors du test au Synacthène® =

- 17OHP sur buvard (si dépisté) = nmol/L ou pg/tâche**- 21-désoxycortisol (Précisez nmol/L ou ng/ml, Précisez la méthode : LC-MS/MS ou immunodosage) :**



Taux de base =		Pic maximal lors du test au Synacthène® =	
- Rénine active avant traitement (dates)	=	ng/L ou	mUI/L
ou Activité Rénine plasmatique	=	ng/ml/h ou ng/100ml/h	
- ACTH plasmatique :	=	pg/ml	
- Delta4-androstènedione	=	nmol/L ou	ng/ml
- Testostérone	=	nmol/L ou	ng/ml
- AMH	=	pmol/L	

Famille :	NOM Prénom	Date de naissance	Taille
- père :			
- mère :			
- frère :			
- sœur :			