

SYNDROME DE DENT

Fiche de renseignement à joindre à tout prélèvement sanguin pour étude génétique

NOM :

PRENOM :

Sexe : F M

Date de naissance :

Pays de Naissance :

Ethnie : Caucase Afrique Asie

Consanguinité : Oui Non

Autres membres de la famille avec la même pathologie (joindre un arbre généalogique)

Age de découverte de la tubulopathie proximale :

Circonstances de découverte :

Phénotype au moment du diagnostic :

Poids : kg Taille : cm TA :

	SANG		URINES			
		Unités	Échantillon	Unités	24 h	Unités
Na*		mmol/L		mmol/L		mmol
K*		mmol/L		mmol/L		mmol
HCO ₃ *		mmol/L		mmol/L		
Cl		mmol/L		mmol/L		
Protides		g/L				
Créatinine		μmol/L		mmol/L		
Ac Urique*		μmol/L		mmol/L		
Ca*						
PO ₄						
Mg*		mmol/L		mmol/L		
PTH			Polyurie : <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non Diurèse de 24 heures : Pouvoir de concentration des urines après dDAVP : mOsm/kg			
25OH VitD						
1-25OH ₂ VitD						
TRP						

Protéinurie tubulaire : β 2 globuline α 1 microglobuline RBP
 Valeur : mg/mmol de créat. Albuminurie : mg/mmol de créat
 Glycosurie : Oui Non Aminoacidurie: Oui Non
 Clearance de l'Acide Urique : Citraturie : Unités :
Néphrocalcinose : Oui Non
 Si Oui, âge de découverte : Si Non, dernière recherche :
Néphrolithiase : Oui Non
 Si Oui, âge de découverte : Si Non, dernière recherche :

Traitement :

Faits marquants pendant l'évolution :

Retard de Croissance : Oui Non
Rachitisme : Oui Non
Actuellement: Poids à : DS. Taille à : DS

Fonction rénale actuelle: créatinine plasmatique : μ mol/l
 K plasmatique : mM si hypokaliémie : kaliurèse :
 Chlorémie : mM Bicarbonates P : mM Phosphorémie : mM
 Rénine : Aldostérone :
 Calciurie : Magnésémie : **(SVP mettre les unités)**
 Si hypomagnésémie : magnésurie :

Commentaires :

** Paramètres biologiques nécessaires avant tout examen moléculaire (mettre les unités et les normes de votre laboratoire pour ces valeurs)*

Médecin prescripteur (doit être un médecin titulaire) :

Adresse :

Téléphone :

E-mail (obligatoire) : @

Consentement signé : Oui

Bon de commande : Oui

Date :

- Prélèvement de 10 ml (sauf nourrisson 1 à 3 ml) sur EDTA.
- Pour tout renseignement complémentaire, merci de joindre exclusivement par email :

Dr Rosa Vargas-Poussou : rosa.vargas@egp.aphp.fr