

## HYPOCALCEMIE AUTOSOMIQUE DOMINANTE

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 ayant une hypocalcémie :

Age de découverte de l'hypocalcémie :

Circonstances découverte :

### PHENOTYPE

Date de l'examen :

**Poids:** kg

**Plasma:**

Ca total \* :

Ca ionisé :

pH :

Phosphate :

Magnésium sérique :

Créatinine \* :

PTH \* :

25 (OH) D \* :

1,25 (OH) 2D :

TSH :

**Urine des 24 heures (régime libre) :**

Diurèse :

Calciurie \* : mmol/24h

Phosphaturie : mmol/24h

Natriurèse : mmol/24h

Créatinine \* : mmol/24h

Magnésurie : mmol/24h

**Urine à jeun (2<sup>e</sup> miction du matin) :**

Calciurie \* : mmol/L

Créatinine \* : mmol/L

Calcium/Créatinine \* : mmol/mmol

**Traitement** (au moment des prélèvements biologiques) :

Vitamine D

Calcium

**Néphrocalcinose :**

Oui  Non

Si Oui, âge de découverte :

Si Non, dernière recherche :

**Néphrolithiase :**

Oui  Non

Si Oui, âge de découverte :

Si Non, dernière recherche :

**Polyurie :**

Oui  Non

Diurèse de 24 heures :

Pouvoir de concentration des urines après dDAVP :

mOsm/kg

Traitement :

Faits marquants pendant l'évolution :

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

Fonction rénale actuelle: créatinine plasmatique :   $\mu\text{mol/l}$

Développement d'une alcalose hypokaliémique lors de l'évolution :  Oui  Non

Si oui, joindre les ionogrammes sanguin et urinaire :

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](mailto:rosa.vargas@egp.aphp.fr)