

**SYNDROME D'HYPOMAGNESEMIE-HYPERCALCIURIE**  
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) :

**Antécédents personnels :**

Age de découverte de l'hypomagnésémie :

**Circonstances de découverte :**

**Anomalies oculaires associées et âge du diagnostic :**

**Phénotype au moment du diagnostic :**

	SANG		URINES			
		Unités	Échantillon	Unités	24 h	Unités
Na*		mmol/L		mmol/L		mmol
K*		mmol/L		mmol/L		mmol
HCO3*		mmol/L		mmol/L		
Cl		mmol/L		mmol/L		
Protides		g/L				
Créatinine		µmol/L		mmol/L		
Ac Urique*		µmol/L		mmol/L		
Ca*						
PO4						
Mg*		mmol/L		mmol/L		
PTH			<b>Polyurie :</b> <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <b>Diurèse de 24 heures :</b>			
250H VitD						
1-250H2VitD						
TRP						

**Néphrocalcinose :**  Oui  Non

Si Oui, âge de découverte :

Si Non, dernière recherche :

**Néphrolithiase :**  Oui  Non

Si Oui, âge de découverte :

Si Non, dernière recherche :

**Hypocitraturie :**  Oui  Non

Valeur : Unités :

**Polyurie :**  Oui  Non

Diurèse de 24 heures :

Pouvoir de concentration des urines après dDAVP : mOsm/kg

**Etudes spécifiques pour l'acidose tubulaire :**

Excrétion de NH<sub>4</sub> en période d'acidose :

pHU en période d'acidose :

Excrétion nette d'acide lors d'un épisode d'acidose :

Charge en bicarbonate : (U-B)PCO<sub>2</sub> :

**Traitement :**

**Faits marquants pendant l'évolution :**

**Retard de Croissance :**  Oui  Non

**Actuellement:** Poids à : DS. Taille à : DS.

**Infections urinaires :**  Oui  Non

**Créatinine plasmatique :** μmol/L

**Dernière GFR :**

**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)