

PSEUDOHYPOALDOSTERONISME DE TYPE 1 (PHA1)

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

NOM :

PRENOM :

Sexe : F M

Date de naissance :

Ethnie : Caucase Afrique Asie

1- ANTECEDENTS

Mère âge à la naissance : ans Père âge à la naissance : ans

Mère parité :

Durée de la gestation : Semaines d'Aménorrhée

Complications durant la gestation :

Hydramnios Oui Non

Poids de naissance : g Taille de naissance : cm PC : cm

APGAR (1min/5min) : /

Autres pathologies Oui Non

Si oui, lesquelles :

2- HISTOIRE DU PHA1

Personnelle

Maladie (cocher) PHA1 rénal PHA1 généralisé

Age au début des symptômes : jours

Poids : kg

Taille : cm

Symptômes : Déshydratation Vomissements Cassure courbe pondérale

Convulsions Hypotonie Polyurie

Autres symptômes (lesquels ?):

Hyperkaliémie Hyponatrémie Hyperaldostéronémie Hyperréninémie

Acidose métabolique Hypercalciurie Néphrocalcinose

Test sueur : Oui Non

Résultats :

Familiale

Consanguinité parentale : Oui Non

Histoire familiale de PHA1 : Oui Non
(si oui joindre au dos un arbre généalogique)

Père âge : ans

PRA (ng/ml/h) ou Rénine (pg/ml) : couchée : debout :

Plasma aldostérone (pmol/L) : couchée : debout :

Mère âge : ans

PRA (ng/ml/h) ou Rénine (pg/ml) : couchée : debout :

Plasma aldostérone (pmol/L) : couchée : debout :

3- EXAMEN CLINIQUE

Date de l'examen :

Poids : kg Taille : cm PC cm

Symptômes :

Pression artérielle (systolique/diastolique, mmHg) : /

Morphologie Rénale : Normale Anormale ND

Commentaires:

Organes Génitaux externes : Normaux Anormaux

Commentaires:

Infection urinaire : Oui Non

4 – EXAMENS BIOLOGIQUES STANDARDS

Date de l'examen :

Plasma

Na (mmol/l) : K (mmol/l) : Créatinine (µmol/l) :

HCO₃ (mmol/L) : Ca (mmol/L) : Cl (mmol/L) : Phosphate (mmol/L) :

pH :

24h Urines : **vol:** **ml**

Na (mmol/l) : Na 24h (mmol) :

K (mmol/l) : K 24h (mmol) :

Cl (mmol/l) : Cl 24h (mmol) :

Créatinine (mmol/l) : Créatinine 24h (mmol) :

5 – DOSAGES HORMONAUX

Date de l'examen :

PRA (ng/ml/h) ou Rénine (pg/ml) : couchée : debout :

Plasma aldostérone (pmol/L) : couchée : debout :

Plasma cortisol (nmol/L) :

17OH-Prog (nmol/L) :

Aldostérone U des 24h (nmol) :

Cortisol libre U des 24h (nmol) :

6- TRAITEMENT EN COURS

NaCl : Oui Non Dose :
NaHCO₃⁻ : Oui Non Dose :
Résines échangeuses ions : Oui Non Dose :
Corticoïdes : Oui Non Dose :
Autres : Oui Non

Lesqueles /dose :

Médecin prescripteur (doit être un médecin titulaire) :	
Adresse :	
Téléphone :	
E-mail (obligatoire) :	@
Consentement signé : <input type="checkbox"/> Oui	Bon de commande : <input type="checkbox"/> 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 Maria-Christina Zennaro : maria-christina.zennaro@egp.aphp.fr