

SYNDROME D'ALPORT

Fiche de renseignement à joindre à tout prélèvement sanguin pour étude génétique
(COL4A5, COL4A3 et COL4A4)

NOM :

PRENOM :

Sexe : F M

Date de naissance :

Lieu de naissance :

Parents consanguins : Oui

Non

Pays d'origine du père :

Pays d'origine de la mère :

Dépistage familial : Oui

Non

Symptomatique : Oui

Non

Date des premiers symptômes (mm/aa) :

Inconnue

Nature des premiers symptômes :

Hématurie microscopique

Hématurie macroscopique

Microalbuminurie

Protéinurie

Insuffisance rénale

HTA

Surdit 

Atteinte oculaire

Leiomomatose

Autre :

Biopsie r nale :

Oui

Non

Date (mm/aa) :

Microscopie optique :

Oui

Non

R sultat :

Sugg rant le SA

Non contributive

Autre :

Microscopie  lectronique :

Oui

Non

Anomalies des MBG :

Minces

Epaissees

Epaissees et minces

Non contributive

IF anticorps anti col IV : Fait

Non fait

Expression des cha nes alpha 5, alpha 3 et alpha 4

| | MBG | Capsule Bowman | Tubes |
|---------|--|--|--|
| Alpha 5 | <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> S <input type="checkbox"/> A | <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> S <input type="checkbox"/> A | <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> S <input type="checkbox"/> A |
| Alpha 3 | <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> S <input type="checkbox"/> A | | <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> S <input type="checkbox"/> A |
| Alpha 4 | <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> S <input type="checkbox"/> A | | <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> S <input type="checkbox"/> A |

N : fixation normale ; S : segmentaire et A : absente

Biopsie cutan e : Fait

Non fait

Date (mm/aa) :

Expression de la cha ne alpha 5 (IV) : Normale Segmentaire Absente

Biologie actuelle

Insuffisance r nale : Oui Non

Cr atinin mie :

$\mu\text{mol/L}$

mg/L

date :

 ge   l'insuffisance r nale terminale :

H maturie : Oui Non

Microalbuminurie : Oui Non

mg/24h

mg/L

date :

Prot inurie : Oui Non

mg/24h

mg/L

date :

Cr atininurie :

mmol/24h

g/24h

mmol/L

g/L

date :

Albumin mie :

g/L

HTA :

Oui

Non

Date de d couverte :

Traitement bloqueur du SRA :

Oui

Non

Date de d but :

Signes extra-rénaux :

Surdit  de perception : Oui Non D G

Âge de d couverte :

Atteinte oculaire : Oui Non.

Si oui, pr ciser :

Ant c dents familiaux de n phropathie : Oui Non

(Faire un arbre g n alogique sur une feuille   part en pr cisant en particulier les ant c dents d'h maturie, surdit , atteinte oculaire et  ge   l'insuffisance r nale terminale)

| Lien de parent  | Date de naissance | Hu | S | O |  ge IRT | PBR (date) | R sultat | Biopsie cutan e | r sultat |
|-----------------|-------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|---------|------------|----------|--------------------------|----------|
| | | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | | | <input type="checkbox"/> | |
| | | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | | | <input type="checkbox"/> | |
| | | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | | | <input type="checkbox"/> | |
| | | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | | | <input type="checkbox"/> | |
| | | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | | | <input type="checkbox"/> | |
| | | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | | | <input type="checkbox"/> | |
| | | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | | | <input type="checkbox"/> | |
| | | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | | | <input type="checkbox"/> | |

Hu : h maturie ; S : surdit  de perception ; O : atteinte oculaire ; IRT : insuffisance r nale terminale

M decin prescripteur (doit  tre un m decin titulaire) :

Adresse :

T l phone :

E-mail (obligatoire) : _____ @

Consentement sign  : Oui

Bon de commande : Oui

Date :

- Pr l vement de 10 ml (sauf nourrisson 1   3 ml) sur EDTA
- Pour tout renseignement compl mentaire, merci de joindre, exclusivement par email, Dr Laurence Heidet : laurence.heidet@nck.aphp.fr