

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

Y a-t-il déjà eu un prélèvement pour étude moléculaire dans cette famille ? Oui Non

Si oui à quel nom (+ prénom et date de naissance) ?

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 Leiomyomatose
 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 début :

Signes extra-rénaux :

Surdité de perception : Oui Non D G

Âge de découverte :

Atteinte oculaire : Oui Non.

Si oui, préciser :

Antécédents familiaux de néphropathie : Oui Non

(Faire un arbre généalogique sur une feuille à part en précisant en particulier les antécédents d'hématurie, surdité, atteinte oculaire et âge à l'insuffisance rénale terminale)

Nom Prénom	Lien de parenté	Date de naissance	Hu	S	O	Âge IRT	PBR (date)	Résultat	Biopsie cutanée	résultat
			<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 : hématurie ; S : surdité de perception ; O : atteinte oculaire ; IRT : insuffisance rénale terminale

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 Laurence Heidet : laurence.heidet@nck.aphp.fr