

Calcul du score HNF1B

NB : Dans l'état actuel des informations, une mutation (ou une délétion) d'HNF1B est identifiée chez moins de 0.5% des prélèvements adressés dans le laboratoire de génétique si la valeur du score est inférieure à 8. La valeur prédictive de ce score est néanmoins en attente de validation dans d'autres cohortes.

Items		Valeur	Score
Antécédents familiaux compatibles		+ 2	
Diagnostic anténatal		+ 2	
Reins et voies urinaires			
<i>Rein Gauche</i>	Hyperéchogénicité	+ 4	
	Kystes	+ 4	
	Hypoplasie	+ 2	
	Dysplasie multikystique	+ 2	
	Malformation des voies urinaires	+ 1	
	Rein unique	+ 1	
<i>Rein Droit</i>	Hyperéchogénicité	+ 4	
	Kystes	+ 4	
	Hypoplasie	+ 2	
	Dysplasie multikystique	+ 2	
	Malformation des voies urinaires	+ 1	
	Rein unique	+ 1	
<i>Désordres électrolytiques</i>	Hypomagnésémie	+ 2	
	Goutte de début précoce (< 30)	+ 2	
	Hypokaliémie	+ 1	
<i>Histologie</i>	NTIC, oligoméganéphronie, kystes glomérulaires	+ 1	
	Pancréas	Diabète ou hypoplasie pancréatique ou insuffisance exocrine	+ 4
Tractus génital	Dysmorphie compatible	+ 4	
Foie	Anomalies biologiques d'origine indéterminée	+ 2	
TOTAL			