

NEPHRONOPHTISE

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

Nom :
Prénom :
Sexe : F M
Date de naissance :

Lieu de naissance :

Histoire familiale

Consanguinité : Oui Non
Pays d'origine du père : Pays d'origine de la mère :
Antécédents familiaux : Oui Non
Nombre de sujets atteints :

(Si oui préciser et faire un arbre généalogique sur une feuille à part en précisant les dates de naissances et les sujets prélevés pour étude génétique)

Premiers symptômes :

Enquête familiale
 Polyuro-polydipsie. Si oui, âge de découverte :
 Enurésie : Primaire Secondaire
 Insuffisance rénale. Si oui, âge de découverte : Créatininémie : µmol/L mg/L
 Retard de croissance
 Autres symptômes Préciser :

Informations cliniques actuelles :

Fonction rénale :
Date 1 (la première disponible) :
Créatininémie 1 : µmol/L mg/L DFG : ml/min/1,73m2
Date 2 (la dernière disponible) :
Créatininémie 2 : µmol/L mg/L DFG : ml/min/1,73m2
IRT : Oui Non
Âge à l'IRT :
Protéinurie : g/L g/24h
Albuminurie : mg/L mg/24h
Sédiment urinaire :

Echographie : Date :

Rein Droit

Taille : mm
Echogénicité : Normale Hyperéchogène
Kystes : Oui Non Nombre :
Taille min : mm Taille max : mm
Siège : Cortical Médullaire Jonction cortico-médullaire

Rein Gauche

Taille : mm
Echogénicité : Normale Hyperéchogène
Kystes : Oui Non Nombre :
Taille min : mm Taille max : mm
Siège : Cortical Médullaire Jonction cortico-médullaire

Biopsie rénale et/ou analyse du rein après néphrectomie : Oui Non Date :
Résultat :

Atteintes extra-rénales

Système nerveux central

Retard mental : Oui Non Inconnu
Ataxie cérébelleuse : Oui Non Inconnu
Apraxie oculomotrice : Oui Non Inconnu
Autres anomalies :

Imagerie cérébrale (préciser IRM, TDM et les résultats) :

Œil :

- Oculomotricité : Normale Anormale Inconnue
- Fond d'œil : Normal Anormal Non fait Inconnu
- Electrorétinogramme : Normal Anormal Non fait Inconnu
- Acuité visuelle : Normale Un peu altérée Très altérée Inconnue

Si acuité visuelle très altérée :

Age de découverte de la malvoyance :

Date des examens ophtalmologiques :

Nystagmus congénital : Oui NonSignes digito-oculaires : Oui NonComportement à la lumière : Photophobie Photoattirance Gêne à l'obscurité Indifférence

Acuité visuelle : Perception lumineuse

1/20

1/10

Autre :

Réfraction :

ERG : Normal Altéré Plat

Aspect du fond d'œil :

Evolution de la maladie : Amélioration Aggravation StablePrésence d'un keratocône : Oui Non

Os : radio de la main et/ou du thorax : Normale Anormale Inconnu
 Epiphyse en cône Côtes courtes Os longs courts

Foie : Bilan biologique : Normal Anormal
 Si anormal, préciser :

Echographie : Normale Anormale
 Si anormale, préciser :

Biopsie : Oui Non
 Si oui, résultat :

Autres atteintes extra-rénales : Oui Non
 Situs inversus Cardiomyopathie Infections respiratoires à répétition
 Rate surnuméraire Hypofécondité Autres anomalies :

Scolarité :**Insertion socioprofessionnelle :****Insertion familiale :****Médecin prescripteur (doit être un médecin titulaire) :****Adresse :****Téléphone :****E-mail (obligatoire) :** _____ @ _____Consentement signé : OuiBon 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