

SYNDROME NEPHROTIQUE CORTICO-RESISTANT

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

NOM :

PRENOM :

Sexe : F M

Date de naissance :

Lieu de naissance :

Antécédents familiaux

Consanguinité : Oui Non Inconnu

Pays d'origine du père : **Pays d'origine de la mère :**

Nombre total d'enfants (atteints et non atteints) dans la famille :

Parents avec Syndrome Néphrotique (joindre l'arbre généalogique s'il vous plait)

	Syndrome néphrotique	Protéinurie	Hématurie	IRC
Mère	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I
Père	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I
Frère/soeur	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I
Frère/soeur	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I
Autres parents	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I

O : Oui; N : Non; I : Inconnu

Diagnostic

Date ou âge aux premiers symptômes :

Date ou âge du premier épisode de protéinurie:

Date ou âge du premier épisode du syndrome néphrotique (protéinurie > 50 mg/kg/j et albuminémie < 30g/l):

Œdèmes : Oui Non

HTA : Oui Non

Insuffisance rénale : Aiguë Chronique Non

Hématurie: Macroscopique Microscopique Non Inconnu

Autres anomalies :

Biopsie rénale : Oui Non Inconnu **Date :**

Microscopie optique:

LGM

HSF : Oui Non **Si oui :**
 Prolifération cellulaire Collapsus Lésions péri-hilaires
 Lésions de sclérose adhérentes au tubule proximal Sans spécificité particulière

SMD

GEM

GNMP

PMD

Autre :

LGM : Lésions glomérulaires minimes ; HSF : Hyalinose segmentaire et focale ; SMD : Sclérose mésangiale diffuse;

GEM : Glomérulonéphrite extra-membraneuse ; GNMP : Glomérulonéphrite membrano-proliférative ;

PMD : Prolifération mésangiale diffuse.

Immunofluorescence : Oui Non Inconnu

Dépôts d'IgM et/ou C3

Résultat :

Microscopie électronique : Oui Non Inconnu

Résultat :

En cas de syndrome néphrotique congénital

Prématurité : Oui Non Inconnu

Poids du placenta (g / %PN):

Traitement

	Traitement utilisé	Réponse au traitement
Corticoïdes	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu	<input type="checkbox"/> CR <input type="checkbox"/> RP <input type="checkbox"/> Inconnu
Chimiothérapie (cyclophosphamide/chloraminophène)	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu	<input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> RP <input type="checkbox"/> Inconnu
Inhibiteurs de la Calcineurine (cyclosporine/tacrolimus)	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu	<input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> RP <input type="checkbox"/> Inconnu
Rituximab (Mabthera)	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu	<input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> RP <input type="checkbox"/> Inconnu
Autres :	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu	<input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> RP <input type="checkbox"/> Inconnu

CR : Cortico-résistant ; R : Résistant ; RP : Rémission partielle (Alb > 30 g/L et persistance d'une protéinurie)

Evolution

IRT (GFR <10 ml/min/1.73m²) : Oui Non Inconnu
Si non, Créatininémie /DFG au dernier suivi : Oui Non Inconnu $\mu\text{mol/L}$ / Inconnu
Transplantation rénale : Oui Non Inconnu
Récidive : Oui Non Inconnu
Rejet de greffe : Oui Non
Décès : Oui Non
Cause du décès : Inconnu

Si oui, Âge à l'IRT : _____ ans
Date : _____
Date de la récidive : _____
Date du décès : _____

Atteintes extrarénales

Retard mental : Oui Non Inconnu
Microcéphalie : Oui Non Inconnu
Âge de découverte : _____ PC au dernier examen : _____ cm Date du dernier examen : _____
Anomalies du système nerveux central (SNC) : Oui Non Inconnu
IRM : Oui Non Inconnu
Résultats : Atrophie cérébrale Anomalies de gyration Retard de myélinisation
 Atrophie cérébelleuse Autre : _____
Anomalies du système nerveux périphérique (SNP) : Oui Non Inconnu Âge de découverte : _____
 Pieds creux Faiblesse/atrophie musculaire ROT diminués Déficit sensitif
Electrophysiologie : Oui Non Inconnu Date : _____
Résultats (Vitesse de conduction du nerf médian) : _____
Biopsie nerveuse : Oui Non Inconnu Date : _____
Résultats : _____

Surdité/anomalies de l'audition **Anomalie rétinienne** **Anomalie du nerf optique**
 Infections à répétition **Autre anomalie oculaire** **Cardiomyopathie**
 Anomalies cardiaques **Accidents vasculaires cérébraux** **Petite taille**
 Dysmorphie faciale **Polydactylie**

Anomalies osseuses : Oui Non Inconnu
Rotules Oui Non Inconnu
Dysplasie spondylo-épiphytaire Oui Non Inconnu
Anomalies du tractus uro-génital : Oui Non Inconnu
Pseudohermaphrodisme masculin : Oui Non Inconnu
Ambiguïté / Hypospade / Cryptorchidie Oui Non Inconnu
Anomalie des organes génitaux externes : Oui Non Inconnu

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