

# EXPLORATION GENETIQUE D'UNE PATHOLOGIE PHOSPHOCALCIQUE RARE

## Adresse

### Renseignements cliniques

Voir feuille jointe

**ADRESSE :**

**Dr Caroline SILVE**  
**Service de Biochimie et Génétique Moléculaire**  
(Pr Eric Clauser, Pr Michel Vidaud)  
Bâtiment J Dausset, 3<sup>ème</sup> étage  
Hôpital Cochin  
27 rue du faubourg Saint-Jacques  
75679 PARIS CEDEX 14

**E-MAIL :**

[Caroline.Silve@inserm.fr](mailto:Caroline.Silve@inserm.fr)

**Fiche de renseignements en vue de l'exploration  
 d'une pathologie phosphocalcique**

**Nom :** \_\_\_\_\_ **Médecin prescripteur (nom, e-mail, tel, adresse):** \_\_\_\_\_

**Prénom/sexe :** \_\_\_\_\_

**Date de naissance :** \_\_\_\_\_

**Poids :** \_\_\_\_\_ **Taille :** \_\_\_\_\_

<b>Bilan biologique</b>	<b>Résultats</b>	<b>Unités</b>	<b>Valeurs normales</b>
1. Phosphatémie	_____	_____	_____
2. Calcémie totale	_____	_____	_____
3. Phosphatases alcalines	_____	_____	_____
4. PTH	_____	_____	_____
5. Vitamine D 25	_____	_____	_____
6. Vitamine D 1,25	_____	_____	_____
7. Phosphaturie	_____	_____	_____
8. Calciurie	_____	_____	_____
9. Créatininurie	_____	_____	_____
<b><u>Et/ou Calciurie mg/24h</u></b>	_____	_____	_____
<b>- calciurie/créatininurie</b>	_____	_____	_____
9. TSH	_____	_____	_____
10. T4I	_____	_____	_____
11. Magnésurie	_____	_____	_____
12. Naissance : Poids de naissance : .....kg et Taille de naissance : .....cm			

Circonstances de découverte :.....

Antécédents familiaux (si oui, les décrire + joindre arbre généalogique).....

Pathologies associées (décrire : obésité, brachymetacarpie, petite taille, ossifications souscutanée, calcification des noyaux gris centraux, retard mental, lithiase, néphrocalcinose, atteintes squelettiques / malformatives / autres résistances hormonales...)

.....  
 .....  
 .....  
 .....  
 .....