



Questionnaire pour orientation du test génétique
 Référence : GENE/FO/037
 Date d'application : 05/12/2014

SYNDROME D'HYPOMAGNESEMIE, HYPERCALCIURIE ET NEPHROCALCINOSE
 Service émetteur : GENETIQUE
 Nombre de pages : 1

Médecin Référent

Service..... **Hôpital**.....

Nom de naissance..... **Nom d'usage**..... **Prénom**.....

Date de Naissance..... **Sexe**.....

Pays de Naissance/Origine ethnique.....

Autres membres de la famille avec la même pathologie (joindre un arbre généalogique)

Antécédents personnels:

Age de découverte de l'hypomagnésémie.....

Circonstances de découverte

Anomalies oculaires associées et âge du diagnostic.....

Phénotype au moment du diagnostic :

	SANG		URINES			
		Unités	Échantillon	Unités	24 h	Unités
Na*		mmol/L		mmol/L		mmol
K*		mmol/L		mmol/L		mmol
HCO3*		mmol/L		mmol/L		
Cl		mmol/L		mmol/L		
Protides		g/L				
Créatinine		µmol/L		mmol/L		
Ac Urique*		µmol/L		mmol/L		
Ca*						
PO4						
Mg*		mmol/L		mmol/L		
PTH			Polyurie : Oui Non Diurèse de 24 heures.....			
250H VitD						
1-250H2VitD						
TRP						

Néphrocalcinose : Oui Non ; Néphrolithiase : Oui Non

Si oui , age de découverte : Si Non, dernière recherche :

Hypocitraturie : Oui Non Valeur

Polyurie : Oui Non Diurèse de 24 heures.....

Pouvoir de concentration des urines après dDAVPmOsm/kg.

Etudes spécifiques pour l'acidose tubulaire

Excrétion de NH4 en période d'acidose :pHU en période d'acidose :.....

Excrétion nette d'acide lors d'un épisode d'acidose :

Charge en bicarbonate : (U-B)PCO2.....

Traitement.....

Faits marquants pendant l'évolution.....

Retard de Croissance : Oui Non ; Infections urinaires : Oui Non

Actuellement: Poids à..... DS. Taille à.....DS

Créatinine plasmatique.....µmol/L

Dernière GFR.....

Commentaires.....