



Questionnaire pour orientation du test génétique
 Référence : GENE/FO/030
 Date d'application : 05/12/2014

SYNDROMES DE BARTTER ET GITELMAN

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

Consanguinité : Oui Non

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

Age de découverte du syndrome de Bartter ou de Gitelman

Circonstances de découverte

Antécédents personnels:

Hydramnios: Oui Non Semaines d'aménorrhée

Prématurité : Oui Non Semaines d'aménorrhée

Poids à la naissance..... Taille à la naissance.....

Surdité : Oui Non Age au diagnostic de la surdité.....

Tableau clinique de perte de NaCl en période néonatale: Oui Non

Hyperkaliémie en période néonatale : **Oui Non**

Phénotype au moment du diagnostic :

Poids..... Taille.....TA.....

	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		mmol/L		mmol/L		
Mg*		mmol/L		mmol/L		
Aldostérone*						
Rénine*			Polyurie : Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Diurèse de 24 heures.....			
PTH			Pouvoir de concentration des urines après dDAVP :.....mOsm/kg			
250H VitD						
1-250H2VitD						

Néphrocalcinose : **Oui Non** Néphrolithiase : **Oui Non**

Si Oui, âge de découverte : **Si Non, dernière recherche :**

Clearance de l'eau libre (Test de Chaimovitz) **Oui Non** C H2O/(C H2O + C Cl):.....%

Traitement

Faits marquants pendant l'évolution

Retard de Croissance : Oui Non Actuellement : Poids à.....DS. Taille à.....DS

Fonction rénale actuelle: créatinine plasmatique.....mol/L

Existence d'un retard mental : Oui Non

Commentaires

* Paramètres biologiques nécessaires avant tout examen moléculaire (mettre les unités et les normes de votre laboratoire pour ces valeurs)