



**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			<b>Pouvoir de concentration des urines après dDAVP :.....mOsm/kg</b>			
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)