



Hôpitaux de Lyon

Service Biochimie Biologie Moléculaire Grand Est  
UM Pathologies Endocriniennes, Rénales, Musculaires et Mucociscidose  
Centre de Biologie et Pathologie Est  
59 Boulevard Pinel, 69677 BRON CEDEX  
Dr L. MICHEL, Tél.: 04 72 12 96 79  
laurence.michel@chu-lyon.fr  
Secrétariat : Madame Carole PERNET, Tél 04 72 12 96 35  
Fax 04 72 12 97 20

**Fiche de renseignements accompagnant la recherche de mutation du gène *PKHD1* dans la polykystose hépatorénale autosomique récessive (ARPKD)**

Date de la demande :

**Patient :** Nom :  
Prénom:  
Date de naissance :

**Médecin prescripteur :**  
Service :  
Tel :

**Origine géographique des parents**  
(Pays ; pour la France : région/département)

**Père :**  
**Mère :**

**Echographie rénale des parents** faite  normale

**CIRCONSTANCES DU DIAGNOSTIC**

**Anténatal**

**date de découverte :** **terme de la grossesse (SA) :**

**signes échographiques:**  gros reins  
 reins hyperéchogènes  
 kystes rénaux  
 oligoamnios  
 autres (précisez)

**évolution :**  IMG **terme de la grossesse (SA) :**  
(joindre le compte rendu de fœtopathologie)

poursuite de la grossesse

**Post natal**

**date de découverte :** **âge :**  
**signes :**

**DONNEES NEONATALES**

**terme à la naissance (SA)**

**clinique :**  insuffisance respiratoire  
 HTA  
 anurie  
 polyurie, fuite sodée  
 hépatomégalie  
 autres (précisez):

**échographie :**  gros reins  
 reins hyperéchogènes  
 kystes rénaux  
 dilatation des voies biliaires  
 kystes hépatiques  
 autres (précisez) :

**EVOLUTION**

**HTA** **âge de début :** **traitement :**  
 **Insuffisance rénale** **âge de début :**  
Créatininémie :  $\mu\text{mol/L}$  DFG :  $\text{ml/min/1.73m}^2$   
Autre (transplantation....) :

**Symptomatologie hépatique**  hépatomégalie **âge d'apparition :**  
 varices oesophagiennes **âge d'apparition :**  
 hémorragie digestive **âge d'apparition :**  
 autres (précisez) :

**Autre**(précisez)

**Décès** **date :** **circonstances :**  
(joindre le compte rendu anatomopathologique)