

### SYNDROME D'ALPORT

Fiche de renseignement à joindre à tout prélèvement sanguin pour étude génétique (COL4A5, COL4A3 et COL4A4)

**NOM :**

**PRENOM :**

**Sexe :**  F  M

**Date de naissance :**

**Lieu de naissance :**

**Parents consanguins :**  Oui

Non

**Pays d'origine du père :**

**Pays d'origine de la mère :**

**Dépistage familial :**  Oui

Non

**Y a-t-il déjà eu un prélèvement pour étude moléculaire dans cette famille ?**  Oui  Non

**Si oui à quel nom (+ prénom et date de naissance) ?**

**Symptomatique :**  Oui  Non

**Date des premiers symptômes (mm/aa) :**  Inconnue

**Nature des premiers symptômes :**

- |  |  |   |
|--|--|---|
| <input type="checkbox"/> Hématurie microscopique | <input type="checkbox"/> Hématurie macroscopique | <input type="checkbox"/> Microalbuminurie |
| <input type="checkbox"/> Protéinurie             | <input type="checkbox"/> Insuffisance rénale     | <input type="checkbox"/> HTA              |
| <input type="checkbox"/> Surdit                  | <input type="checkbox"/> Atteinte oculaire       | <input type="checkbox"/> Leiomyomatose    |
| <input type="checkbox"/> Autre :                 |  |   |

**Biopsie r nale :**  Oui  Non **Date (mm/aa) :**

**Microscopie optique :**  Oui  Non

**R sultat :**  Sugg rant le SA  Non contributive  
 Autre :

**Microscopie  lectronique :**  Oui  Non

**Anomalies des MBG :**  Minces  Epaissees  
 Epaissees et minces  Non contributive

**IF anticorps anti col IV :**  Fait  Non fait

Expression des cha nes alpha 5, alpha 3 et alpha 4

	MBG	Capsule Bowman	Tubes
Alpha 5	<input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> S <input type="checkbox"/> A	<input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> S <input type="checkbox"/> A	<input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> S <input type="checkbox"/> A
Alpha 3	<input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> S <input type="checkbox"/> A		<input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> S <input type="checkbox"/> A
Alpha 4	<input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> S <input type="checkbox"/> A		<input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> S <input type="checkbox"/> A

N : fixation normale ; S : segmentaire et A : absente

**Biopsie cutan e :**  Fait  Non fait **Date (mm/aa) :**

Expression de la cha ne alpha 5 (IV) :  Normale  Segmentaire  Absente

#### Biologie actuelle

**Insuffisance r nale :**  Oui  Non

**Cr atinin mie :**  $\mu\text{mol/L}$   $\text{mg/L}$  **date :**

** ge   l'insuffisance r nale terminale :**

**H maturie :**  Oui  Non

**Microalbuminurie :**  Oui  Non  $\text{mg/24h}$   $\text{mg/L}$  **date :**

**Prot inurie :**  Oui  Non  $\text{mg/24h}$   $\text{mg/L}$  **date :**

**Cr atininurie :**  $\text{mmol/24h}$   $\text{g/24h}$   $\text{mmol/L}$   $\text{g/L}$  **date :**

**Albumin mie :**  $\text{g/L}$

**HTA :**  Oui  Non **Date de d couverte :**

Traitement bloqueur du SRA :  Oui  Non

Date de début :

Signes extra-rénaux :

Surdité de perception :  Oui  Non  D  G

Âge de découverte :

Atteinte oculaire :  Oui  Non.

Si oui, préciser :

Antécédents familiaux de néphropathie :  Oui  Non

(Faire un arbre généalogique sur une feuille à part en précisant en particulier les antécédents d'hématurie, surdité, atteinte oculaire et âge à l'insuffisance rénale terminale)

Nom Prénom	Lien de parenté	Date de naissance	Hu	S	O	Âge IRT	PBR (date)	Résultat	Biopsie cutanée	résultat
			<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>				<input type="checkbox"/>	
			<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>				<input type="checkbox"/>	
			<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>				<input type="checkbox"/>	
			<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>				<input type="checkbox"/>	
			<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>				<input type="checkbox"/>	
			<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>				<input type="checkbox"/>	
			<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>				<input type="checkbox"/>	
			<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>				<input type="checkbox"/>	

Hu : hématurie ; S : surdité de perception ; O : atteinte oculaire ; IRT : insuffisance rénale terminale

Médecin prescripteur (doit être un médecin titulaire) :

Adresse :

Téléphone :

E-mail (obligatoire) : \_\_\_\_\_ @ \_\_\_\_\_

Consentement signé :  Oui

Bon de commande :  Oui

Date :

- Prélèvement de 10 ml (sauf nourrisson 1 à 3 ml) sur EDTA
- Pour tout renseignement complémentaire, merci de joindre, exclusivement par email, Dr Laurence Heidet : [laurence.heidet@nck.aphp.fr](mailto:laurence.heidet@nck.aphp.fr)