

## SYNDROMES DE BARTTER ET GITELMAN

Fiche de renseignement à joindre à tout prélèvement sanguin pour étude génétique

**NOM :**

**PRENOM :**

**Sexe :**  F  M

**Date de naissance :**

**Pays de Naissance :**

**Ethnie :**  Caucase  Afrique  Asie

**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 : g Taille à la naissance : cm

**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 : kg Taille : cm 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*			<b>Polyurie :</b> <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <b>Diurèse de 24 heures:</b>			
PTH			<b>Pouvoir de concentration des urines après dDAVP :</b> mOsm/kg			
250H VitD						
1-250H2VitD						

**Néphrocalcinose :**  Oui  Non

Si Oui, âge de découverte :

Si Non, dernière recherche :

**Néphrolithiase :**  Oui  Non

Si Oui, âge de découverte :

Si Non, dernière recherche :

Clearance de l'eau libre (**Test de Chaimovitz**)  Oui  Non

**C H<sub>2</sub>O/(C H<sub>2</sub>O + 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 :  $\mu\text{mol/L}$

**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)*

**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 Rosa Vargas-Poussou :** [rosa.vargas@egp.aphp.fr](mailto:rosa.vargas@egp.aphp.fr)