



EGP-GENETIQUE
20 rue Leblanc
75908 Paris Cedex 15

**Questionnaire pour orientation du
test génétique - Hypercalcémie
Infantile**

Ref : PO-GENE-EN-065-V-01
Version : 01
Applicable le : 03-07-2018



Médecin prescripteur Service.....
Nom du patient..... Prénom.....
Date de naissance..... Sexe.....
Pays de naissance/Origine ethnique.....
Consanguinité : Oui Non
Autres membres de la famille atteints (merci de joindre un arbre généalogique).....
.....
Circonstances de découverte de l'hypercalcémie : Age.....
Circonstances de découverte de la néphrocalcinose : Anténatal Postnatal Age.....
.....
Naissance: Terme..... Poids..... Taille.....
Néphrocalcinose : corticale médullaire Autres données échographiques.....
.....
Supplémentation vitamine D: maternelle durant la grossesse en post-natal (posologie,
durée).....
Type d'allaitement : maternel artificiel

Phénotype au diagnostic: Date.....

	SANG		URINE			
		Units	Sample	Units	24 h	Units
Na*		mmol/L		mmol/L		mmol
K*		mmol/L		mmol/L		mmol
HCO3*		mmol/L		mmol/L		
Cl		mmol/L		mmol/L		
Proteins totales		g/L				
Creatinine		µmol/L		mmol/L		
Acide urique		µmol/L		mmol/L		
Ca total/Ca ionisé						
PO4						
Mg*		mmol/L		mmol/L		
PTH				Volume		L
25OH VitD*			TRP %			
1-25OH2VitD*			TmPi.....			

*Normes et unités

Examen clinique :

Poids..... Taille..... TA.....
Retard de croissance : Oui Non DS Rachitisme : Oui Non
Ostéodensitométrie :
Traitement
Faits marquants pendant l'évolution.....
.....
Fonction rénale actuelle : créatinine plasmatique.....
Commentaires.....
.....