



EGP-GENETIQUE  
20 rue Leblanc  
75908 Paris Cedex 15

**Questionnaire pour orientation du  
test génétique - Néphrocalcinose**

Ref : PO-GENE-EN-064-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).....

Découverte de la néphrocalcinose: Anténatal  Postnatal  Age.....

Circonstances de découverte : .....

Si hydramnios, semaines d'aménorrhée au diagnostic..... A la naissance.....

Naissance: Terme..... Poids..... Taille.....

Corticale  médullaire  Autres données échographiques.....

Manifestations Extrarénales: Oculaires  Dentaires  Surdit   Autres  (décrire les anomalies).....

**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		�mol/L		mmol/L		
Acide urique		�mol/L		mmol/L		
Ca total/Ca ionisé						
PO4						
Mg*		mmol/L		mmol/L		
PTH				Volume		L
25OH VitD			Protéinurie tubulaire: �2 globulin <input type="checkbox"/> . �1 microglobulin <input type="checkbox"/> . RBP <input type="checkbox"/> Valeur..... mg/mmol de créat Albuminurie..... mg/mmol de créat			
1-25OH2 VitD						
TRP						
Rénine * (couché/debout)			Glycosurie : Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Aminoacidurie : Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/>			
Aldost�rone* (couché/debout)			Citaturie ..... Oxalurie : .....			

\*Normes et unités

**Examen clinique :**

Poids..... Taille..... TA.....

Retard de croissance : Oui  Non  ..... DS Rachitisme : Oui  Non

Ost densitom trie : .....

Traitement .....

Faits marquants pendant l' volution.....

Fonction r nale actuelle: cr atinine plasmatique.....

Commentaires.....