

Questionnaire pour orientation du test génétique - Syndrome de Dent

Ref : PO-GENE-EN-043-V-01 Version : 01 Applicable le : 14-06-2017



Médecin Référent						
Service		Hôp	oital			
		_	Prénom			
Pays de Naissance/Or						
Consanguinité : Oui	Non	• • • • • • • • • • • • • • • • • • • •	• • • • • • • • • • • • • • • • • • • •	•••••	••••	
Autres membres de la f	famille avec la même j	oathologie (joindr	e un arbre géné	alogique)		
Age de découverte de Circonstances de ouver						
inconstances de ouver		•••••	•••••	• • • • • • • • • • • • • • • • • • • •		
Phénotype au momen	t du diagnostic :					
	SANG		τ	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*						
PO4						
Mg*	mmol/L		mmol/L			
PTH					l .	
250H VitD		Polvurie : Oui	Non Di	urèse de 24 h	eures	
1-250H2VitD		,				
TRP			ncentration des i			
Protéinurie tubulaire :	R2 globuline □		croglobuline 🗆	_	3P □	
Valeur			ninurie			
Glycosurie : Oui	Non		oacidurie: Oui	No		
Clearance de l'Acide U	_	•				
Néphrocalcinose :	Oui Non	-	rolithiase : Oui	Non		
Si Oui, âge de découve F raitement		on, dernière reche				
Faits marquants pend						
D-4J J- C						
Retard de Croissance : Oui N Actuellement : Poids		Taille	Rachitisme:	Oui N	on	
Créatinine plasmatique				1 / 1	• • • • • • • • • • • • • • • • • • • •	
K plasmatique	mM si hy	pokaliémie : kaliı	ırèse			
Rénine		stérone			log unités)	
Calciurie Si hypomagnésémie : r				(5 vr mettre	ies unites)	
Commentaires						