



Questionnaire pour orientation du test génétique
Référence : GENE/FO/035
Date d'application : 05/12/2014

HYPOCALCEMIE AUTOSOMIQUE DOMINANTE
Service émetteur : GENETIQUE
Nombre de pages : 1

Médecin PrescripteurService.....
Nom de naissance.....Nom d'usagePrénom.....
Date de Naissance..... Sexe.....
Pays de Naissance/Origine ethnique.....
Consanguinité : Oui Non
Autres membres de la famille ayant une hypocalcémie:

Age de découverte de l'hypocalcémie.....
Circonstances découverte.....

PHENOTYPE : Date de l'examen :

Poids : kg

Plasma :

Ca total *..... Ca ionisé.....pH.....

Phosphate

Magnésium sérique*.....Créatinine*.....

PTH *.....

25 (OH) D *.....1,25 (OH) 2D

Urine des 24 heures (régime libre) :

Diurèse.....Calciurie *.....mmol/24h ; Phosphaturie.....mmol/24h;

Natriurèse.....mmol/24h ; Créatinine *mmol/24h ; Magnésurie.....mmol/24h.

Urine à jeun (2^e miction du matin) :

Calciurie *.....mmol/L ; Créatinine *mmol/L ;

Calcium/Créatinine *.....mmol/mmol

Traitement (au moment des prélèvements biologiques)

Vitamine D..... Calcium.....

Néphrocalcinose : Oui Non ; Néphrolithiase : Oui Non

Si oui , age de découverte : Si Non, dernière recherche :

Polyurie : Oui Non . Diurèse de 24 heures.....

Pouvoir de concentration des urines après dDAVPmOsm/kg.

Traitement.....

.....**Faits**

marquants pendant l'évolution.....

Retard de Croissance : Oui Non ;

Actuellement: Poids à.....DS. Taille à.....DS

Fonction rénale actuelle: créatinine plasmatique.....µmol/l.

Développement d'une alcalose a hypokaliémique lors de l'évolution : Oui Non

Si oui, joindre les ionogrammes sanguin et urinaire.....

Commentaires.....

.....
* Paramètres biologiques nécessaires avant tout examen moléculaire (mettre les unités et les normes de votre laboratoire pour ces valeurs)