



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 (d crire les anomalies).....

Ph notype 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 ionis�						
PO4						
Mg*		mmol/L		mmol/L		
PTH				Volume		L
25OH VitD			Prot�inurie tubulaire: �2 globulin <input type="checkbox"/> . �1 microglobulin <input type="checkbox"/> . RBP <input type="checkbox"/> Valeur..... mg/mmol de cr�at Albuminurie..... mg/mmol de cr�at			
1-25OH2 VitD						
TRP						
R�nine * (couch�/debout)			Glycosurie : Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Aminoacidurie : Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/>			
Aldost�rone* (couch�/debout)			Citaturie			
			Oxalurie :			

*Normes et unit s

Examen clinique :

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

Retard de croissance : Oui Non DS Rachitisme : Oui Non

Ost odensitom trie :

Traitement

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

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

Commentaires.....