

|   |   |  |                     |
|---|---|--|---------------------|
|  | <b>Questionnaire pour orientation du test génétique</b> | <b>PSEUDHYPOALDOSTÉRONISME DE TYPE 1</b> |                     |
|   | Référence : GENE/FO/025                                 |  |                     |
|   | Date d'application : 05/12/2014                         | Service émetteur : GENETIQUE             | Nombre de pages : 1 |

Prescripteur .....  
 Service.....  
 PATIENT NOM D'USAGE : .....  
 NOM de naissance : .....  
 Prénom.....  
 Sexe (M or F)   
 Date de naissance        
 Lieu de naissance.....  
 Ethnie (1 = Caucase - 2 = Afrique - 3 = Asie)

Mère âge   ans  
 PRA (ng/ml/h) ou Renine (pg/ml) couchée     debout      
 Plasma aldostérone (pmol/L) couchée     debout

**1- ANTECEDENTS**

Mère âge à la naissance   ys  
 Père âge à la naissance   ys  
 Mère parité .....  
 Durée de la gestation :   Semaines d'Aménorrhée  
 Complications durant la gestation .....  
 .....  
 Hydramnios (O/N)   
 Poids de naissance     g  
 Taille de naissance     cm  
 PC     cm  
 APGAR (1min/5min)     
 Autres pathologies (O/N)   
 Si oui, lesquelles.....

**3- EXAMEN CLINIQUE**

Date de l'examen : .....  
 Poids     kg  
 Taille     cm  
 PC     cm  
 Symptômes.....  
 .....  
 Pression artérielle (systolique/diastolique, mmHg)   /    
 Morphologie Rénale (Normale/Anormale/ND)   
 Commentaires: .....  
 Génitaux externes (Normaux/Anormaux)   
 Commentaires: .....  
 Infection urinaire (O/N)

**2- HISTOIRE DU PHA1**

**Personnelle**

Maladie (cocher) PHA1 rénal  PHA1 généralisé   
 Age au début des symptômes    j  
 Poids     kg  
 Taille     cm  
 Symptômes  
 Déshydratation  Vomissements  cassure courbe pondérale   
 Convulsions  hypotonie  polyurie   
 Autres symptômes , lesquels.....  
 Hyperkaliémie  hyponatrémie  hyperaldostéronémie   
 hyperréninémie  acidose métabolique  hypercalciurie   
 néphrocalcinose   
 Test sueur (O/N) , résultats : .....

**4 – EXAMENS BIOLOGIQUES STANDARDS**

Date de l'examen : .....  
**Plasma**  
 Na+ (mmol/l)     K+ (mmol/l)    
 Créatinine (µmol/l)     HCO3 (mmol/L)    
 Ca (mmol/L)     Cl (mmol/L)    
 Phosphate (mmol/L)     pH    
**24h Urines** **urinary vol: ..... ml**  
 Na (mmol/l)     Na 24h (mmol)    
 K (mmol/l)     K 24h (mmol)    
 Cl (mmol/l)     Cl 24h (mmol)    
 Créatinine (mmol/l)     Créatinine 24h (mmol)

**Familiale**

Consanguinité parentale (O/N)   
 Histoire familiale de PHA1 (O/N)   
 (si oui joindre au dos un arbre généalogique)  
 Père âge   ans  
 PRA (ng/ml/h) ou Renine (pg/ml) couchée     debout      
 Plasma aldostérone (pmol/L) couchée     debout

**5 – DOSAGES HORMONAUX**

Date de l'examen : .....  
 PRA (ng/ml/h) ou Renine (pg/ml) couchée     debout      
 Plasma aldostérone (pmol/L) couchée     debout      
 Plasma cortisol (nmol/L)      
 17OH-Prog (nmol/L)      
 Aldostérone U des 24h (nmol)      
 Cortisol libre U des 24h (nmol)

**6- TRAITEMENT EN COURS**

NaCl (O/N)  dose .....  
 NaHCO3 (O/N)  dose.....  
 Résines échangeuses ions (O/N)  dose.....  
 Corticoïdes (O/N)  dose .....  
 Autres (O/N)  lesquelles/dose.....