

SYNDROME NEPHROTIQUE CORTICO-RESISTANT

Fiche de renseignement à joindre à tout prélèvement sanguin pour étude génétique

NOM :

PRENOM :

Sexe : F M

Date de naissance :

Lieu de naissance :

Antécédents familiaux

Consanguinité : Oui Non Inconnu

Pays d'origine du père :

Pays d'origine de la mère :

Nombre total d'enfants (atteints et non atteints) dans la famille :

Parents avec Syndrome Néphrotique (joindre l'arbre généalogique s'il vous plait)

	Syndrome néphrotique	Protéinurie	Hématurie	IRC
Mère	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I
Père	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I
Frère/soeur	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I
Frère/soeur	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I
Autres parents	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I	<input type="checkbox"/> O <input type="checkbox"/> N <input type="checkbox"/> I

O : Oui; N : Non; I : Inconnu

Diagnostic

Date ou âge aux premiers symptômes :

Date ou âge du premier épisode de protéinurie :

Date ou âge du premier épisode du syndrome néphrotique (protéinurie > 50 mg/kg/j et albuminémie < 30g/l):

Œdèmes : Oui Non

HTA : Oui Non

Insuffisance rénale : Aiguë Chronique Non

Hématurie: Macroscopique Microscopique Non Inconnu

Autres anomalies :

Biopsie rénale : Oui Non Inconnu **Date :**

Microscopie optique:

LGM

HSF : Oui Non **Si oui :**

Prolifération cellulaire Collapsus Lésions péri-hilaires

Lésions de sclérose adhérentes au tubule proximal Sans spécificité particulière

SMD

GEM

GNMP

PMD

Autre :

LGM : Lésions glomérulaires minimes ; HSF : Hyalinose segmentaire et focale ; SMD : Sclérose mésangiale diffuse; GEM : Glomérulonéphrite extra-membraneuse ; GNMP : Glomérulonéphrite membrano-proliférative ; PMD : Prolifération mésangiale diffuse.

Immunofluorescence : Oui Non Inconnu
 Dépôts d'IgM et/ou C3

Résultat :

Microscopie électronique : Oui Non Inconnu
 Résultat :

En cas de syndrome néphrotique congénital

Prématurité : Oui Non Inconnu
 Poids du placenta (g / %PN):

Traitement

	Traitement utilisé	Réponse au traitement
Corticoïdes	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu	<input type="checkbox"/> CR <input type="checkbox"/> RP <input type="checkbox"/> Inconnu
Chimiothérapie (cyclophosphamide/chloraminophène)	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu	<input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> RP <input type="checkbox"/> Inconnu
Inhibiteurs de la Calcineurine (cyclosporine/tacrolimus)	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu	<input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> RP <input type="checkbox"/> Inconnu
Rituximab (Mabthera)	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu	<input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> RP <input type="checkbox"/> Inconnu
Autres :	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu	<input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> RP <input type="checkbox"/> Inconnu

CR : Cortico-résistant ; R : Résistant ; RP : Rémission partielle (Alb > 30 g/L et persistance d'une protéinurie)

Evolution

IRT (GFR <10 ml/min/1.73m²) : Oui Non Inconnu
 Si non, Créatininémie /DFG au dernier suivi : Si oui, Âge à l'IRT : _____ ans
 _____ µmol/L / _____ ml/min/1,73m²
 Transplantation rénale : Oui Non Inconnu Date : _____
 Récidive : Oui Non Inconnu Date de la récurrence : _____
 Rejet de greffe : Oui Non Date : _____
 Décès : Oui Non Date du décès : _____
 Cause du décès : _____ Inconnu

Atteintes extrarénales

Retard mental : Oui Non Inconnu
Microcéphalie : Oui Non Inconnu
 Âge de découverte : _____ PC au dernier examen : _____ cm Date du dernier examen : _____
Anomalies du système nerveux central (SNC) : Oui Non Inconnu
 IRM : Oui Non Inconnu
 Résultats : Atrophie cérébrale Anomalies de gyration Retard de myélinisation
 Atrophie cérébelleuse Autre : _____
Anomalies du système nerveux périphérique (SNP) : Oui Non Inconnu Âge de découverte : _____
 Pieds creux Faiblesse/atrophie musculaire ROT diminués Déficit sensitif
 Electrophysiologie : Oui Non Inconnu Date : _____
 Résultats (Vitesse de conduction du nerf médian) : _____
 Biopsie nerveuse : Oui Non Inconnu Date : _____
 Résultats : _____

- | | | |
|--|--|---|
| <input type="checkbox"/> Surdit /anomalies de l'audition | <input type="checkbox"/> Anomalie r tinienne | <input type="checkbox"/> Anomalie du nerf optique |
| <input type="checkbox"/> Infections   r p tition | <input type="checkbox"/> Autre anomalie oculaire | <input type="checkbox"/> Cardiomyopathie |
| <input type="checkbox"/> Anomalies cardiaques | <input type="checkbox"/> Accidents vasculaires c r braux | <input type="checkbox"/> Petite taille |
| <input type="checkbox"/> Dysmorphie faciale | <input type="checkbox"/> Polydactylie | |
- Anomalies osseuses :**
- | | | | |
|--------------------------------|------------------------------|------------------------------|----------------------------------|
| Rotules | <input type="checkbox"/> Oui | <input type="checkbox"/> Non | <input type="checkbox"/> Inconnu |
| Dysplasie spondylo- piphytaire | <input type="checkbox"/> Oui | <input type="checkbox"/> Non | <input type="checkbox"/> Inconnu |
- Anomalies du tractus uro-g nital :**
- | | | | |
|--|------------------------------|------------------------------|----------------------------------|
| Pseudohermaphrodisme masculin : | <input type="checkbox"/> Oui | <input type="checkbox"/> Non | <input type="checkbox"/> Inconnu |
| Ambigu it  / Hypospade / Cryptorchidie | <input type="checkbox"/> Oui | <input type="checkbox"/> Non | <input type="checkbox"/> Inconnu |
| Anomalie des organes g nitaux externes : | <input type="checkbox"/> Oui | <input type="checkbox"/> Non | <input type="checkbox"/> Inconnu |

M decin prescripteur (doit  tre un m decin titulaire) :

Adresse :

T l phone :

E-mail (obligatoire) : _____ @ _____

Consentement sign  : Oui Bon de commande : Oui

Date :

- Pr l vement de 10 ml (sauf nourrisson 1   3 ml) sur EDTA
- Pour tout renseignement compl mentaire, merci de joindre, exclusivement par email :
 - o Dr Laurence Heidet : laurence.heidet@aphp.fr
 - o Dr Guillaume Dorval : guillaume.dorval@aphp.fr