

## 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
<b>Corticoïdes</b>	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu	<input type="checkbox"/> CR <input type="checkbox"/> RP <input type="checkbox"/> Inconnu
<b>Chimiothérapie</b> (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
<b>Inhibiteurs de la Calcineurine</b> (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
<b>Rituximab (Mabthera)</b>	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu	<input type="checkbox"/> R <input type="checkbox"/> RP <input type="checkbox"/> Inconnu
<b>Autres :</b>	<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/1.73m<sup>2</sup>) :  Oui  Non  Inconnu  
 Si non, Créatininémie /DFG au dernier suivi :   $\mu\text{mol/L}$  /  ml/min/1,73m<sup>2</sup>  
 Si oui, Âge à l'IRT :  ans  
 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](mailto:laurence.heidet@aphp.fr)
  - o Dr Guillaume Dorval : [guillaume.dorval@aphp.fr](mailto:guillaume.dorval@aphp.fr)