



Néphropathie hématurique basalopathie



Syndrome néphrotique et protéinurie



Ciliopathie



Tubulopathies



CAKUT

Néphropathie hématurique basalopathie



Date :

Basalopathie (Alport, hématurie familiale ...)

- NOM :
- Prénom :
- Date de naissance :
- Parents apparentés?
- Origine géographique
- Arbre Généalogique :

Date :

Basalopathie (Alport, hématurie familiale ...)

Date et nature du premier symptôme :

Actuellement:

- Hu macro?
- Micro/macro protéinurie?
- Fonction rénale?
- HTA?
- Surdit ?
- Œil?

PBR?

MO?

ME?

expression cha nes alpha?

Biopsie cutan e?

Traitement bloqueur SRA?



RCP Maladies Rénales Génétiques



Date :

Conclusions-recommandations

Syndrome néphrotique Et protéinurie



Date :

Protéinurie /syndrome néphrotique

- NOM:
- Prénom:
- Date de naissance:
- Origine géographique
- Parents apparentés?
- Arbre Généalogique :

Date :

Protéinurie /syndrome néphrotique

Age premiers symptômes/première protéinurie connue :

Début brutal ou progressif?

œdèmes?

HTA?

Cortico-résistant?

Endoxan résistant?

Inhibiteurs calcineurine résistant?

Rituximab résistant?

Fonction rénale?

Si protéinurie isolée bilan tubulaire (même si protéinurie glomérulaire) :

Atteinte extra-rénale? (diabète/surdité/rétine/cœur/infections/dysmorphie/squelette/rotules /Périmètre Cranien/AVC/retard acquisitions/déficiência intellectuelle/épilepsie/génital...)

Transplantation? Evolution après greffe?



RCP Maladies Rénales Génétiques



Date :

Conclusions-recommandations

Ciliopathie



Date :

Ciliopathie (y compris ARPKD et ADPKD)

- NOM:
- Prénom:
- Date de naissance:
- Parents apparentés?
- Origine géographique :
- Arbre Généalogique:

Date :

Ciliopathie (y compris ARPKD et ADPKD)

- Histoire prénatale?
- Fonction rénale actuelle?
- ATCD polyuro-polydypsie? Énurésie secondaire?
- Morphologie rénale actuelle?
- HTA?
- Sédiment urinaire
- Protéinurie?
- Atteinte extra-rénale?
 - Œil?
 - Foie?
 - Squelette?
 - Cœur?
 - SNC/cognition?
 - Génital/Fertilité?
 - Autre?



RCP Maladies Rénales Génétiques



Date :

Conclusions-recommandations

Tubulopathies



Date :

Tubulopathies

- NOM :
- Prénom :
- Date de naissance :
- Parents apparentés?
- Origine géographique
- Arbre Généalogique :

Tubulopathies

Circonstances de découverte :

Retard de croissance

Fatigue hypotonie, crampes

Polyurie

Anomalies hydro-électrolytiques

Rachitisme

Lithiases

Hypertension

IRC

Dépistage familial?

Imagerie rénale

PBR

Manifestations Extrarénales: (Oreille, œil, SNC, os, dents)



RCP Maladies Rénales Génétiques



Date :

Conclusions-recommandations

CAKUT



CAKUT

- NOM:
- Prénom:
- Date de naissance:
- Parents apparentés?
- Origine géographique :
- Arbre Généalogique:

CAKUT

- ATCD familiaux de CAKUT? :
- Phénotype rénal?
 - Diagnostic prénatal?
 - Atteinte des deux reins?:
 - Phénotype à droite?:
 - Phénotype à gauche? :
 - Fonction rénale actuelle?

Atteinte extra-rénale (clinique [diabète/surdité/rétine/cœur/infections/dysmorphie/squelette/périmètre crânien/AVC/retard acquisitions/déficiência intellectuelle/épilepsie/génital...),
Biologique (foie, pancréas, magnésium, uricémie.....)?



RCP Maladies Rénales Génétiques



Date :

Conclusions-recommandations