

Service de Génétique moléculaire et d'histocompatibilité

CHRU Morvan 29609 BREST

Téléphone : 02-29-02-01-50 / Fax secrétariat : 02-29-02-01-51

Formulaire à remplir pour toute recherche en Génétique moléculaire de mutations des gènes de la polykystose rénale autosomique dominante.

Nom de famille (nom de jeune fille pour les femmes mariées)

Nom marital

Prénom(s)

Sexe

Date de naissance :

1. ANTECEDENTS FAMILIAUX

Antécédents familiaux de PKD : *Oui / Non / Ne sait pas*

	Diagnostic	Age du diagnostic	Echographie diagnostique faite	IRT	Age IRT	Anévrisme intracranien
Père	<i>Oui / Non / Ne sait pas</i>	----	<i>Oui / Non / Ne sait pas</i>	<i>Oui / Non / Ne sait pas</i>	----	<i>Oui / Non / Ne sait pas</i>
Mère	<i>Oui / Non / Ne sait pas</i>	----	<i>Oui / Non / Ne sait pas</i>	<i>Oui / Non / Ne sait pas</i>	----	<i>Oui / Non / Ne sait pas</i>

Réaliser ou joindre **obligatoirement** l'arbre généalogique (*précisez : PKD=polykystose, avec âge approximatif de l'insuffisance rénale terminale si connu, A=anévrisme*)

Insérer un exemple

2. ATTEINTE RENALE

- Age au moment du diagnostic : ans
- Mode de diagnostic Enquête familiale Découverte fortuite par imagerie
 HTA Douleur Autre
- Dialyse oui non si oui âge : Greffe oui non si oui âge :
Si non, dernière créatinine sanguine (μ Moles/L) et date:
- Imagerie abdominale : Type échographie TDM IRM date :

Si possible, joindre une photocopie du compte-rendu d'imagerie.

	Nombre de kystes	Grand axe	Volume rénal
A gauche	<input type="checkbox"/> <2 <input type="checkbox"/> 2-4 <input type="checkbox"/> 5-10 <input type="checkbox"/> >10	<input type="checkbox"/> <12 <input type="checkbox"/> 12-15 <input type="checkbox"/> >15	----- ml
A droite	<input type="checkbox"/> <2 <input type="checkbox"/> 2-4 <input type="checkbox"/> 5-10 <input type="checkbox"/> >10	<input type="checkbox"/> <12 <input type="checkbox"/> 12-15 <input type="checkbox"/> >15	----- ml
			Ou volume rénal total ----- ml

3. ATTEINTES EXTRA-RENALES

Kystes hépatiques (imagerie réalisée) *Oui / Non / Ne sait pas* Année de la découverte : _ _ _ _ _

. Avec signes fonctionnels (douleur, anorexie, déformation paroi abdominale): *Oui / Non*

. Ayant nécessité un geste de réduction du volume hépatique: *Oui / Non*

. Année : _ _ _ _ _

Anévrismes intracrâniens (avec imagerie réalisée) *Oui / Non / Ne sait pas*

Antécédents familiaux d'anévrismes intracrâniens ou d'hémorragies intracrâniennes

Oui / Non / Ne sait pas (A reporter sur l'arbre généalogique et le tableau familial)

Si oui merci de préciser le lien de parenté :

Père Mère Fils Fille Oncle P Oncle M

Tante P Tante M GPP GPM GMP GMM

Autre (préciser)...

(GPP=grand-père paternel, GMM= grand-mère maternelle)

4. COMORBIDITES ET SIGNES ASSOCIES

Goutte Oui Non - Age au diagnostic :

Diabète Oui Non - Age au diagnostic :

Malformations génito-urinaires (CAKUT) : Oui Non - Préciser :

Déficiência intellectuelle : Oui Non - Préciser :

Suspicion de STB: Oui Non - Préciser :

Syndrome polymalformatif : Oui Non - Préciser :

Autre pathologie associée, préciser :

.....

.....

.....

Selon vous, la présentation de cette polykystose est-elle atypique ? Oui Non

Si oui pourquoi :

.....

.....

Informations, questions : Biologiste référent Marie-Pierre Audrézet marie-pierre.audrezet@chu-brest.fr

Néphrologue référent Emilie Cornec-Le Gall emilie.cornec-legall@chu-brest.fr