

|                                                                                   |                                                         |  |                                           |  |
|-----------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------|--|-------------------------------------------|--|
|  | <b>Questionnaire pour orientation du test génétique</b> |  | <b>PSEUDOHYPOALDOSTÉRONISME 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) .....

### 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.....

### 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 : .....

#### 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 .....

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

### 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) .....

### 4 – EXAMENS BIOLOGIQUES STANDARDS

Date de l'examen : .....  
**Plasma**  
 Na<sup>+</sup> (mmol/l) ..... K<sup>+</sup> (mmol/l) .....  
 Créatinine (μmol/l) ..... HCO<sub>3</sub> (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) .....

### 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 .....  
 NaHCO<sub>3</sub> (O/N) ..... dose.....  
 Résines échangeuses ions (O/N) ..... dose.....  
 Corticoïdes (O/N) ..... dose .....  
 Autres (O/N) ..... lesquelles/dose.....