

FEUILLE DE RENSEIGNEMENTS CLINIQUES – NEPHROPATHIES HEREDITAIRES

Dans le cadre de l'étude **généti**que des **néphropathies héréditaires**, merci de joindre cette feuille de renseignements au prélèvement, accompagné du **consentement signé** du patient.

INDICATION

Recherche ciblée

- Sd d'Alport Sd de Gitelman Cystinurie ADTKD (dont *MUC1*)
COL4A3-4-5 *SLC12A3* *SLC3A1, SLC7A9* *REN, UMOD, HNF1B, MUC1*

Exploration non ciblée* (hors *MUC1* et *PKD1*)

Pathologie suspectée /

Gènes d'intérêt (à préciser) :

Analyse familiale (joindre les résultats du cas index)

Notion d'urgence

- Données pharmacogénétiques**
(Accord préalable nécessaire)

Traitement :

PATIENT - CAS INDEX

Nom / Nom marital :

Prénom :

Date de naissance : F M

Origine géographique :

Notion de consanguinité : NON OUI

- Cas isolé Atteinte familiale (joindre arbre généalogique)

Etiquette patient

PRESCRIPTEUR

Médecin (titulaire) :

Service :

Hôpital/Structure :

Téléphone :

E-mail :

Cachet du médecin

INFORMATIONS CLINIQUES (joindre résultats si possible)

Népropathie / type d'atteinte

- Glomérulaire ADTKD Métabolique
 CAKUT / Kystique Type ciliopathie MRC d'origine indéterminée

Insuffisance Rénale NON OUI Evolutif : NON OUI

Stade : I II III IV V

DFG :

Age de découverte :

HTA : NON OUI

Transplantation rénale (âge :)

Bilan pré-greffe

Hématurie (○ microscopique, ○ macroscopique)

Protéinurie :

Syndrome Néphrotique (○ Cortico-Resistant)

Albuminurie :

* **Liste des principaux gènes explorés** : ACE, ACTN4, ADAMTS9, AGT, AGTR1, AGXT, ALG1, ALPL, ANKS3-6, ANLN, AP2S1, APOL1, APRT, AQP2-6, ARHGDI, ARL6, ATP6V0A4, ATP6V1B1, AVIL, AVPR2, BBIP1, BBS1-2-4-5-7-9-10-12, BSND, CACNA1S, CASR, CCDC28B, CD151, CD2AP, CDC73, CDKN1B, CEP83-164, CLCN2-5-7, CLCNKA-B, CLDN16-19, CNNM2, COL4A1-3-4-5, COQ2-6-7-8A-8B-9, CRB2, CTNS, CUBN, CUL3, CYP24A1, CYP27B1, DCDC2, DGKE, DMP1, DNAJB11, DSTYK, DZIP1L, EGF, EMP2, ENPP1, EYA1, FAN1, FAT1, FGF23, FN1, FXYP2, GANAB, GATA3, GLA, GLIS2, GNA11, GON7, GREB1L, GRHR, HNF1B, HOGA1, HPRT1, INF2, INSR, INVS, ITGA3, ITGA8-B4, ITSN1-2, KANK1-2-4, KCNA1, KCNJ1-5-10-16, KLHL3, LAGE3, LAMA5, LAMB2, LMX1B, MAGI2, MAPKBP1, MEN1, MKKS, MKS1, MYH9, MYO1E, NEIL1, NEK1-2-8-9, NOS1AP, NPHP1-3-4, NPHS1-2, NUP85-93-107-133-160-205, OCRL, OSGEP, PAX2, PDSS1-2, PHEX, PKD2, PKHD1, PLCE1, PMM2, PODXL, PTPRO, REN, RET, SALL1, SCNN1A-1B-1G, SDCCAG8, SGPL1, SIX1-5, SLC2A2-2A9-3A1-4A1-4A4-7A9-12A1-12A3, SLC22A12-26A1-34A1-34A3-41A1, TBX18, TMEM67, TNS2, TPRKB, TRIM8, TRPC6, TRPM6, TSC1, TSC2, TTC21B, TTC8, UMOD, UPK3A, VHL, WAS, WDPCC, WDR19-35-73, WNK1, WNK4, WNT4, WT1, XPNPEP3, XPO5, ZNF423.

** Uniquement réalisable en complément d'une exploration non ciblée et concernant les traitements liés à la néphropathie.

<input type="checkbox"/> BIOPSIE RENALE (joindre résultats si possible)	<input type="checkbox"/> BIOPSIE CUTANEE
<input type="checkbox"/> Microscopie optique <input type="checkbox"/> Microscopie électronique <input type="checkbox"/> ImmunoFluorescence Résultats / type de lésions : ◦ HSF ◦ LGM ◦ NOS ◦ Atrophie tubulaire ◦ Fibrose interstitielle Autres :	

ATTEINTES RENALES

Anomalies métaboliques

<input type="checkbox"/> Troubles électrolytiques (sang)	◦ Na ⁺ ◦ K ⁺ ◦ Cl ⁻ ◦ Mg ²⁺ ◦ Ca ²⁺ ◦ Phos.	<input type="checkbox"/> Acidose
<input type="checkbox"/> Fuites urinaires d'électrolytes	◦ Na ⁺ ◦ K ⁺ ◦ Cl ⁻ ◦ Mg ²⁺ ◦ Ca ²⁺ ◦ Phos.	<input type="checkbox"/> Alcalose
<input type="checkbox"/> Hyperuricémie	<input type="checkbox"/> Goutte	Autres :
<input type="checkbox"/> Cystinurie	<input type="checkbox"/> Lithiase	
<input type="checkbox"/> Hyperoxalurie	<input type="checkbox"/> Néprocalcinose	

Anomalies morphologiques du rein

<input type="checkbox"/> Hypoplasie rénale (◦ Uni ◦ Bi - latérale)	<input type="checkbox"/> Kystes (Age/Type) :
<input type="checkbox"/> Aplasie rénale (◦ Uni ◦ Bi - latérale)	<input type="checkbox"/> Hyperéchogénicité
<input type="checkbox"/> Rein en « fer à cheval »	<input type="checkbox"/> Dédifférenciation cortico-médullaire
<input type="checkbox"/> Dysplasie (autre) :	<input type="checkbox"/> Reflux vesico-urétral

Autres :

ATTEINTES EXTRA-RENALES

Anomalies sensorielles

Surdit  de perception Atteinte oculaire ◦ Lenticone ◦ Colobome ◦ K ratocone ◦ RP

Autres :

<p>Anomalies h�patiques</p> <input type="checkbox"/> Polykystose <input type="checkbox"/> Fibrose h�patique <input type="checkbox"/> Hypercholest�rolemie <input type="checkbox"/> Anomalies biologiques :	<p>Anomalies cardio-vasculaires</p> <input type="checkbox"/> Cardiomyopathie <input type="checkbox"/> T�tralogie de Fallot <input type="checkbox"/> Communication InterVentriculaire <input type="checkbox"/> An�vrysmes carotidiens <input type="checkbox"/> Syndrome HANAC <input type="checkbox"/> AVC
<p>Anomalies h�matologiques</p> <input type="checkbox"/> Thrombop�nie <input type="checkbox"/> An�mie	<p>Anomalies clinico-biologiques</p> <input type="checkbox"/> Anomalie du compl�ment <input type="checkbox"/> Atteintes type SHU/MAT <input type="checkbox"/> Amylo�dose <input type="checkbox"/> D�ficit en �-Gal. (m. de Fabry) <input type="checkbox"/> Cytopathie mitochondriale

Anomalies du d veloppement

<input type="checkbox"/> Oreille externe	<input type="checkbox"/> Arcs branchiaux
<input type="checkbox"/> Poly/syn - dactylie	<input type="checkbox"/> Ut�rus bifide
<input type="checkbox"/> Retard du d�veloppement / DI	

Autres anomalies clinico-biologiques :

RENSEIGNEMENTS

Secretariat : Tel. : 03 20 44 48 01 E-mail : laboratoire.genopathies@chu-lille.mssante.fr

Informations compl mentaires disponibles dans le catalogue des analyses du laboratoire :
<https://biologiepathologie.chu-lille.fr/catalogue-analyses/Detail.php?codeCatalogueAnalyses=5105>