

Etiquette du malade ou

Nom d'usage :
Nom de famille (de naissance) :
Prénom :
Sexe :
Date de naissance : / /
N° identification :
Ville : CP :

Cachet du service (UG)

Téléphone

Médecin prescripteur :

Préleveur (nom, qualité) :

Date de prélèvement :

Heure de prélèvement :

Incidents survenus lors du prélèvement :

Renseignements cliniques pour la recherche de mutation du gène *HNF1B (TCF2)* dans le cas d'anomalies rénales

Prélèvement sanguin sur tube EDTA (mauve)

Code CGDM

Joindre le consentement pour analyse génétique

1- Anomalies rénales

Date de découverte des 1^{ères} anomalies :

Circonstances de découverte :

Préciser les anomalies en cochant les cases correspondantes

Dysplasie multikystique ☐ rein G ☐ rein D

Maladie kystique corticale ☐ rein G ☐ rein D

Rein hyperéchogène ☐ rein G ☐ rein D

Hypoplasie rénale ☐ rein G ☐ rein D

Agénésie rénale ☐ rein G ☐ rein D

Autre :

NB: si hypoplasie rénale bilatérale, un défaut des gènes PAX2 ou EYA1 est plus probable, si anomalie oculaire ou ORL associée.

2- Bilan biologique

Poids : **Taille :** **IMC (Kg/m²) :**

Créatininémie (µmol/L) :

DFG estimé (Schwartz/Cockoft/MDRD) : ml/min/1,73m²

Glycémie à jeun (mmol/L) :

Kaliémie (mmol/L) :

Magnésémie :

3- Atteinte pancréatique

Diabète : ☐ oui ☐ non

Imagerie: Hypoplasie : ☐ oui ☐ non Kystes : ☐ oui ☐ non Calcifications : ☐ oui ☐ non

Elastase fécale : Stéatorrhée ☐ oui ☐ non valeur :

Evolution :

4- Autres atteintes

Anomalies du bilan hépatique: ☐ oui ☐ non lesquelles

Imagerie (kystes, morphologie) :

Atteinte génitale : infertilité ☐ oui ☐ non PMA (procréation médicale assistée) : ☐ oui ☐ non

Troubles neurologiques (trait autistique, retard mental, épilepsie) :

Autres :

Antécédents familiaux : joindre un arbre généalogique indiquant le patient prélevé (➔) les apparentés diabétiques (ou non) ayant des anomalies rénales (ou non).

Pour les apparentés atteints, la date de naissance, les données cliniques (diabète, rein, autres atteintes), en l'absence d'information indiquer « ? »

Le phénotype détaillé du cas index et des apparentés diabétiques est essentiel pour orienter l'analyse génétique

Score d'aide au diagnostic de mutation du gène *HNF1B* (*TCF2*)

d'après Faguer et al, Kidney Int. 2014

	Description	SCORE
Histoire familiale		+2
Anomalies rénales anténatales	Anomalies uni/bilatérales (échographie rénale)	+2
Reins et voies urinaires	Hyperéchogénicité Kystes rénaux Hypoplasie rénale Dysplasie multikystique Malformation du tractus urinaire Rein unique	+4 +4 +2 +2 +1 +1
<u>Additionner le score pour chaque rein</u>		
Troubles hydro-électrolytiques	Hypomagnésémie (<0,7mmol/L) Hypokaliémie (<3,5 mmol/L) Goutte (30 ans)	+4
Anatomopathologie	Oligoméganéphronie Kystes glomérulaires	+1
Pancréas	Hypoplasie (queue ou corps) Insuffisance pancréatique externe, diabète MODY	+4
Tractus génital	Anomalies du tractus génital	+4
Foie	Anomalies des transaminases sans étiologie	+2

Evoquer le diagnostic en cas de score ≥ 8

Recommandations du PNDIS 2020 filière ORKID