

Médecin Référent
Service Hôpital
Nom de naissance Nom d'usage Prénom
Date de Naissance Sexe
Pays de Naissance/Origine ethnique
Consanguinité : Oui ☐ Non ☐
Autres membres de la famille avec la même pathologie (joindre un arbre généalogique).....

Antécédents personnels:

Surdité : Oui ☐ Non ☐ Age au diagnostic de la surdité.....
Age de découverte de l'ATRD.....
Circonstances de découverte.....
Présence de : Sphérocytose Oui ☐ Non ☐ Ovalocytose : Oui ☐ Non ☐

Phénotype au moment du diagnostic :

Poids..... Taille..... TA.....

	SANG		URINES			
		Unités	Échantillon	Unités	24 h	Unités
Na*		mmol/L		mmol/L		mmol
K*		mmol/L		mmol/L		mmol
HCO3*		mmol/L		mmol/L		
Cl*		mmol/L		mmol/L		
Protides		g/L				
Créatinine		μmol/L		mmol/L		
Ac Urique		μmol/L		mmol/L		
Ca		mmol/L		mmol/L		
Mg		mmol/L		mmol/L		
Acide Urique		μmol/L		mmol/L		
pH						
PTH			Polyurie : Oui ☐ Non ☐ Diurèse de 24 heures.....			
250H VitD			Pouvoir de concentration des urines après dDAVP :mOsm/kg			
1-250H2VitD						

Protéinurie tubulaire : β2 globuline ☐ α1 microglobuline ☐ RBP ☐
Valeur.....mg/mmol de créat. Albuminurie..... mg/mmol de créat

Glycosurie : Oui ☐ Non ☐ Aminoacidurie: Oui ☐ Non ☐

Néphrocalcinose : Oui ☐ Non ☐ Néphrolithiase : Oui ☐ Non ☐

Si oui, âge de découverte : Si non, dernière recherche :

Hypocitraturie : Oui ☐ Non ☐ Valeur : Unités.....

Critères diagnostiques de l'acidose

Excrétion de NH4 en période d'acidose :pHUr en période d'acidose :

Excrétion nette d'acide lors d'un épisode d'acidose :

Charge en bicarbonate : (U-B) PCO2.....Tm des Bicarbonates.....

Traitement.....

Faits marquants pendant l'évolution.....

Retard de Croissance : Oui ☐ Non ☐ ; Rachitisme Oui ☐ Non ☐

Actuellement: Poids à.....DS. Taille à.....DS

Fonction rénale actuelle: créatinine plasmatique.....μmol/l.

Commentaires.....
.....
.....