C.H.U DE BORDEAUX
POLE DE BIOLOGIE et PATHOLOGIE
SERVICE DE BIOCHIMIE

Responsable de l'analyse
Dr Louis LEBRETON
tel : 05 57 82 21 78
louis.lebreton@chu-bordeaux.fr

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 1ères 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 EYA1est plus probable, si anomalie oculaire ou ORL associée.

2- Bilan biologique

Poids : ……**Taille** : ……..**IMC** (Kg/m^2) : …….

Créatininémie (µmol/L) : ....
DFG estimé (Schwartz/Cockoft/MDRD) : ..... ml/min/1,73m^2
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, epilepsie) : .....
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

Version mise à jour: nov2022

C.H.U DE BORDEAUX
POLE DE BIOLOGIE et PATHOLOGIE
SERVICE DE BIOCHIMIE

Responsable de l'analyse
Dr Louis LEBRETON
tel : 05 57 82 21 78
louis.lebreton@chu-bordeaux.fr

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 *Additionner le score pour chaque rein*	Hyperéchogénicité Kystes rénaux Hypoplasie rénale Dysplasie multikystique Malformation du tractus urinaire Rein unique	+4 +4 +2 +2 +1 +1
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 PNDS 2020 filière ORKID