

Calcul du score HNF1B (09/2015)

NB : Dans l'état actuel des informations, une mutation (ou une délétion) d'HNF1B est identifiée chez moins de 0.5% des prélèvements adressés dans le laboratoire de génétique du CHU de Toulouse si la valeur du score est inférieure à 8. La valeur prédictive de ce score est néanmoins en attente de validation dans d'autres cohortes

Ref : [The HNF1B score is a simple tool to select patients for HNF1B gene analysis](#). Faguer S, Chassaing N, Bandin F, Prouheze C, Garnier A, Casemayou A, Huart A, Schanstra JP, Calvas P, Decramer S, Chauveau D. *Kidney Int.* 2014, 86:1007-15.

Premier symptôme identifié (âge) :

Atteinte rénale

Morphologie (détailler) :

	Rein droit		Rein gauche	
Hyperéchogénéicité	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non
Hypoplasie	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non
Dysplasie multikystique	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non
Taille (mm)				
Kystes	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	Si Oui nombre :	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non Si Oui nombre :
Lithiase	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non
Autre	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non

Anomalies des voies urinaires (détailler) :

Insuffisance rénale	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	→ Créatininémie actuelle = $\mu\text{mol/L}$	
Goutte	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	→ Âge à la 1 ^{ère} crise : Ans	Uricémie = $\mu\text{mol/L}$ Fraction excrétée ac. urique =
Hypokaliémie	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	→ K^+ = mmol/L	
Hypomagnésémie	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	→ Mg^{++} = mmol/L	
Biopsie rénale :	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	→ Conclusion :	
Dialyse :	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	→ âge début : ans	
Greffe rénale			→ âge à la 1 ^{ère} TR : ans	

Histoire rénale :

Atteinte pancréatique

Diabète	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	→ âge au diagnostic :	
Mode de révélation	<input type="checkbox"/> MODY	<input type="checkbox"/> Acido-cétose	<input type="checkbox"/> Post-greffe rénale	
Antidiabétique oraux	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	→ âge au début : ... ans	
Insuline	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	→ âge au début : ... ans	
Imagerie (détailler)				
Hypoplasie :	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non		
Kystes du pancréas :	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non		
Calcifications :	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non		
Elastase fécale (valeur) :			Stéatorrhée <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	→ Valeur
Supplémentation enzymes pancréatique :	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non		
Greffe pancréatique	<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non	→ âge :	

Histoire pancréatique :

Atteinte hépatique

 Anomalies du bilan hépatique : Oui Non → Détailler :

 Traitement par acide ursodésoxycholique : Oui Non

Imagerie (kystes, morphologie):

 Biopsie hépatique : Oui Non → Conclusion :

Atteinte génitale

Imagerie :

 Infertilité Oui Non

 PMA ¹ Oui Non

Autres

Troubles neurologiques

Trait autistique

Retard mental

Epilepsie) :

Autres anomalies

Antécédents familiaux (arbre généalogiques et détails cliniques) :

Items	Valeur	Score
Antécédents familiaux compatibles	+ 2	
Diagnostic anténatal	+ 2	
Reins et voies urinaires		
<i>Rein Gauche</i>		
Hyperéchogénicité	+ 4	
Kystes	+ 4	
Hypoplasie	+ 2	
Dysplasie multikystique	+ 2	
Malformation des voies urinaires	+ 1	
Rein unique	+ 1	
<i>Rein Droit</i>		
Hyperéchogénicité	+ 4	
Kystes	+ 4	
Hypoplasie	+ 2	
Dysplasie multikystique	+ 2	
Malformation des voies urinaires	+ 1	
Rein unique	+ 1	
<i>Désordres électrolytiques</i>		
Hypomagnésémie	+ 2	
Goutte de début précoce (< 30)	+ 2	
Hypokaliémie	+ 1	
<i>Histologie</i>		
NTIC, oligoméganéphronie, kystes glomérulaires	+ 1	
Pancréas		
Diabète ou hypoplasie pancréatique ou insuffisance exocrine	+ 4	
Tractus génital		
Dysmorphie compatible	+ 4	
Foie		
Anomalies biologiques d'origine indéterminée	+ 2	
TOTAL		

Pr D Chauveau

Dr S Faguer

Dr Chassaing

Pr Calvas

¹ PMA : Procréation Médicale Assistée