

Site MR* :

Médecin référent M* :

- Le patient (ou responsable légal) a été dûment informé et ne s'oppose pas au traitement de ses données* :

Données administratives

NIP/IPP :

Nom de Naissance* :

Nom d'usage* :

Prénom* :

DDN* :

Sexe* :

N° sécurité sociale :

Commune de résidence* :

Commune de naissance* :

Date de décès :

Prise en charge

Date d'inclusion dans le site* :

Initialement adressé par* :

- | | | |
|---|---|---|
| <input type="checkbox"/> Pédiatre (Ville) | <input type="checkbox"/> Association de patients | <input type="checkbox"/> Centre de compétences maladies rares (CCMR) |
| <input type="checkbox"/> Pédiatre (Hôpital) | <input type="checkbox"/> Généraliste | <input type="checkbox"/> Centre de protection maternelle et infantile (PMI) |
| <input type="checkbox"/> Autres spécialistes de ville | <input type="checkbox"/> Gynéco/obstétricien | <input type="checkbox"/> Centre de prise en charge (CAMSP, CMPP, SESSAD, ...) |
| <input type="checkbox"/> Périmédical | <input type="checkbox"/> Généticien | <input type="checkbox"/> Centre de diagnostic / dépistage prénatal |
| <input type="checkbox"/> Venu de lui-même | <input type="checkbox"/> Centre de référence
maladies rares (CRMR) | <input type="checkbox"/> Autre |

Activité

Date de l'activité* :

Contexte* :

- Consultation Hôpital de jour Autre :

Objectif(s)* :

- Diagnostic Consultation de transition enfant/adulte Prise en charge en urgence
 Mise en place de la prise en charge Diagnostic prénatal Acte médical
 Suivi Diagnostic préimplantatoire Protocole de recherche
 Conseil génétique Education thérapeutique

Profession(s) intervenant(s)* :

- Médecin Autre(s) :

Nom(s) intervenant(s) :

Statut actuel du diagnostic* :

- En cours Probable Confirmé Indéterminé

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre* :

- Absent Non approprié Approprié

Âge aux premiers signes* :

- Anténatal A la naissance
 Postnatal : à l'âge de ans et mois Non déterminé

Âge au diagnostic clinique* :

- Anténatal A la naissance Postnatal : à l'âge de ans et mois
 Postmortem Non déterminé ou à la date du :

Âge au diagnostic génétique* :

- Anténatal A la naissance Postnatal : à l'âge de ans et mois
 Postmortem Non déterminé ou à la date du :

Type d'investigation(s) réalisée(s)* :

- Clinique Biochimique Biologique Exploration fonctionnelle
 Imagerie Anatomopathologie Autre :
 Génétique : Chromosomique (caryotype standard, FISH)
 ACPA
 Analyse moléculaire ciblée (1 ou plusieurs gènes)
 Analyse pangénomique
 Autre méthode :

Caractérisation génétique du diagnostic :

- Oui Non Non approprié

Maladie rare (Orphanet)*1 : {¹Si diagnostic probable ou confirmé}

- Inconnue** Malformation artérioveineuse médullaire
- ORPHA:46724 Malformation artérioveineuse cérébrale
- ORPHA:1053 Malformation anévrysmale de la veine de Galien
- ORPHA:140944 Syndrome de CLOVES
- ORPHA:53721 Syndrome métamérique artérioveineux spinal
- Autre (Hors label) :