

**Bordereau Patient : Maladies vasculaires rares**

 **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\* :**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| [ ]  Pédiatre (Ville) | [ ]  Association de patients | [ ]  Centre de compétences maladies rares (CCMR) |  |
| [ ]  Pédiatre (Hôpital) | [ ]  Généraliste | [ ]  Centre de protection maternelle et infantile (PMI) |
| [ ]  Autres spécialistes de ville | [ ]  Gynéco/obstétricien | [ ]  Centre de prise en charge (CAMSP, CMPP, SESSAD, …) |

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| [ ]  Périmédical | [ ]  Généticien | [ ]  Centre de diagnostic / dépistage prénatal |  |
| [ ]  Venu de lui-même | [ ]  Centre de référence maladies rares (CRMR) | [ ]  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[ ]  Conseil génétique | [ ]  Diagnostic préimplantatoire | [ ]  Protocole de recherche[ ]  Education thérapeutique |

**Nom(s) intervenant(s) :**

**Profession(s) intervenant(s)\* :**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| [ ]  Autre(s) : |  |  |
|  |  |  |
|  |  |  |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| [ ]  Médecin |  |  |
|  |  |  |
|  |  |  |

|  |  |
| --- | --- |
|  |  |
| [ ]  En cours | [ ]  Probable | [ ]  Confirmé [ ]  Indéterminé |  |

**Statut actuel du diagnostic\* :**

**Appréciation du diagnostic à l’entrée du centre\* :**

|  |  |
| --- | --- |
|  |  |
| [ ]  Absent | [ ]  Non approprié | [ ]  Approprié  |  |

**Âge aux premiers signes\* :**

[ ]  A la naissance

|  |  |
| --- | --- |
| [ ]  Non déterminé  |  |

|  |  |
| --- | --- |
| [ ]  Anténatal |  |
| [ ]  Postnatal : à l’âge de ….. ans et …… mois |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| [ ]  Anténatal | [ ]  A la naissance | [ ] Postnatal : à l’âge de ….. ans et …… moisou à la date du : |
|  |  |
|  |  |

**Âge au diagnostic clinique\* :**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  |  |  |
| [ ]  Postmortem | [ ]  Non déterminé |

2/2

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| [ ]  Anténatal | [ ]  A la naissance | [ ] Postnatal : à l’âge de ….. ans et …… moisou à la date du : |
|  |  |
|  |  |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  |  |  |
| [ ]  Postmortem | [ ]  Non déterminé |

**Âge au diagnostic génétique\* :**

|  |  |
| --- | --- |
|  |  |
| [ ]  Clinique | [ ]  Biochimique | [ ]  Biologique [ ]  Exploration fonctionnelle |  |

|  |  |
| --- | --- |
|  |  |
| [ ]  Imagerie | [ ]  Anatomopathologie | [ ]  Autre :  |  |

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

|  |
| --- |
|  |
| [ ]  Génétique : | [ ]  Chromosomique (caryotype standard, FISH) |
|  | [ ]  ACPA  |
|  | [ ]  Analyse moléculaire ciblée (1 ou plusieurs gènes) |
|  | [ ]  Analyse pangénomique |
|  | [ ]  Autre méthode : |

|  |  |
| --- | --- |
|  |  |
| [ ]  Oui | [ ]  Non  | [ ]  Non approprié  |  |

**Caractérisation génétique du diagnostic :**

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

|  |  |
| --- | --- |
| [ ]  ORPHA 286 : SED vasculaire (COL3A1): |  |
| [ ]  ORPHA 449400 : Aortite associée à IgG4 |
| [ ] ORPHA 3287 : Artérite de Takayasu |

|  |  |
| --- | --- |
| [ ]  ORPHA 75392 : SED parodontal (C1R, C1S) |  |
| [ ]  ORPHA 758 : PXE (ABCC6, ENPP1) |
| [ ] ORPHA 336 : Dysplasie fibromusculaire  |

|  |  |
| --- | --- |
| [ ]  ORPHA 1457 : Coarctation de l’aorte |  |
| ☐ ORPHA 3342 : Tortuosité artérielle (SLC2A10) |
| [ ]  ORPHA 73229 : Syndrome HANAC (COL4A1, COL4A2)  |

|  |  |
| --- | --- |
| [ ]  ORPHA 287 : SED classique (COL5A1, COL5A2) |  |
| [ ]  ORPHA 230839 :SED classique-like type 1 (TNXB) |
| [ ] ORPHA 397 : Aortite sur artérite à cellules géantes |
|  |
|  |
|  |
|  |

|  |
| --- |
|  |
| [ ]  ORPHA 536545 : SED cyphoscoliotique (PLOD1, FKBP14) |
|  |
|  |
|  |
|  |
|  |

|  |  |
| --- | --- |
| [ ]  ORPHA 230845 : | SED classique type vasculaire-like (COL1A1 p.(Arg312Cys) |
| [ ]  ORPHA 458718 : | Dissection spontanée idiopathique artère coronaire |
| [ ]  ORPHA 98892 :  | Hétérotopie nodulaire périventriculaire (ex-SED lié à l’X) (FLNA) |
| [ ]  ORPHA 436274 : | PXE-like avec rétinite pigmentaire (GGCX) |
| [ ]  ORPHA 289601 : | Sd héréditaire de calcification artérielle et articulaire (NT5E) |
| [ ]  ORPHA 36258 :  | Maladie de Buerger ou thromboangéite oblitérante |
| [ ]  ORPHA 1682 :  | Dissection artérielle lentiginose (dissection artérielle MSA) |
| [ ]  ORPHA 402075 : | Bicuspidie aortique familiale (SMAD6, ROBO4, NOTCH1) |
| [ ]  ORPHA 1244 : | Bicuspidie valvulaire aortique (SMAD6, ROBO4, NOTCH1) |
| [ ]  ORPHA 91387 : | Anévrisme familial de l'aorte thoracique et dissection aortique (MYH11, ACTA2, LOX…) |
| [ ]  ORPHA 60030 : | Loeys Dietz (SMAD3, TGFBR1, TGFBR2, TGFB2) |
| [ ]  ORPHA 3193 : | Sténose aortique supra-valvulaire, Sd de Williams (ELN) |