

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)* :

- | | | |
|--|---|---|
| <input type="checkbox"/> Diagnostic | <input type="checkbox"/> Consultation de transition enfant/adulte | <input type="checkbox"/> Prise en charge en urgence |
| <input type="checkbox"/> Mise en place de la prise en charge | <input type="checkbox"/> Diagnostic prénatal | <input type="checkbox"/> Acte médical |
| <input type="checkbox"/> Suivi | <input type="checkbox"/> Diagnostic préimplantatoire | <input type="checkbox"/> Protocole de recherche |
| <input type="checkbox"/> Conseil génétique | | <input type="checkbox"/> 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)* :

- | | | | |
|--------------------------------------|--|-------------------------------------|--|
| <input type="checkbox"/> Clinique | <input type="checkbox"/> Biochimique | <input type="checkbox"/> Biologique | <input type="checkbox"/> Exploration fonctionnelle |
| <input type="checkbox"/> Imagerie | <input type="checkbox"/> Anatomopathologie | <input type="checkbox"/> Autre : | |
| <input type="checkbox"/> Génétique : | <input type="checkbox"/> Chromosomique (caryotype standard, FISH) | | |
| | <input type="checkbox"/> ACPA | | |
| | <input type="checkbox"/> Analyse moléculaire ciblée (1 ou plusieurs gènes) | | |
| | <input type="checkbox"/> Analyse pangénomique | | |
| | <input type="checkbox"/> Autre méthode : | | |

Caractérisation génétique du diagnostic :

- Oui Non Non approprié

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 1457 : Coarctation de l'aorte
- ORPHA 3342 : Tortuosité artérielle (SLC2A10)
- ORPHA 73229 : Syndrome HANAC (COL4A1, COL4A2)
- 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 périvertriculaire (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 : Loey's Dietz (SMAD3, TGFBR1, TGFBR2, TGFB2)
- ORPHA 3193 : Sténose aortique supra-valvulaire, Sd de Williams (ELN)
- ORPHA 75392 : SED parodontal (C1R, C1S)
- ORPHA 758 : PXE (ABCC6, ENPP1)
- ORPHA 336 : Dysplasie fibromusculaire
- ORPHA 287 : SED classique (COL5A1, COL5A2)
- ORPHA 230839 : SED classique-like type 1 (TNXB)
- ORPHA 397 : Aortite sur artérite à cellules géantes