

**Bordereau Patient : Maladies Lymphatiques**

 **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}**

*(Voir le guide de codage Orphanet à la page suivante)*

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

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| [ ]  538 | [ ]  821 |  |
| [ ]  567 | [ ]  881 |
| [ ]  648 | [ ]  1116 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| [ ]  79450 | [ ]  568044 |  |
| [ ]  79452 | [ ]  662 |
| [ ]  569821 | [ ]  1414 |

|  |  |
| --- | --- |
| [ ]  36204 |  |
| [ ]  79489 |
| [ ]  79490 |

|  |  |
| --- | --- |
| [ ]  99141 |  |
| [ ]  487796 |
| [ ]  568056 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| [ ]  2077 | [ ]  3226 |  |
| [ ]  2136 | [ ]  48652 |
| [ ]  2419 | [ ]  69088 |

|  |  |
| --- | --- |
|  |  |
|  |
|  |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| [ ]  739 | [ ]  1340 |  |
| [ ]  742 | [ ]  1563 |
| [ ]  805 | [ ]  1655 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| [ ]  90185 | [ ]  90362 |  |
| [ ]  90186 | [ ]  568047 |
| [ ]  568051 | [ ]  324 |

|  |  |
| --- | --- |
| [ ]  137926 |  |
| [ ]  141209 |
| [ ]  458792 |

|  |  |
| --- | --- |
| [ ]  568062 |  |
| [ ]  568065 |
| [ ]  569816 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| [ ]  33001 | [ ]  69735 |  |
| [ ]  2526 | [ ]  86914 |
| [ ]  2710 | [ ]  86915 |

|  |  |
| --- | --- |
| [ ]  464329 |  |
|  |

**Description clinique :** Descriptions phénotypiques complémentaires ou présentations associées au diagnostic de la maladie rare observées chez le patient

|  |  |
| --- | --- |
| [ ]  Si Autre : |  |
|  |





**Guide au codage Orphanet**

|  |  |
| --- | --- |
| **Code Orphanet** |  **Pathologies** |
| LYMPHOEDEME PRIMAIRE CONGENITAL |
| 79450  | Maladie de Milroy-like : Lymphœdème primaire congénital bilatéral des membres inférieurs, non héréditaire (pas d’histoire familiale) et donc sans mutation VEGFR-3. En l’absence de mutation génétique identifiée ou en l’absence de forme familiale, coder 79450. |
| 79452  | Maladie de Milroy : lymphœdème congénital bilatéral des membres inférieurs (apparaissant avant un an) héréditaire (histoire familiale) avec mise en évidence d’une mutation VEGFR-3. |
| 569821 | Lymphœdème primaire congénital de Gordon : identification d’une mutation perte de fonction de VEGF-C. |
| LYMPHOEDEME PRIMAIRE TARDIF |
| 90185 | Maladie de Meige-like : lymphœdème non héréditaire (pas de forme familiale), non congénital donc apparaissant après un an mais avant 35 ans.En l’absence de mutation génétique identifiée ou en l’absnece de forme familiale, coder 90185. |
| 90186 | Maladie de Meige : lymphœdème héréditaire (forme familiale), non congénital donc apparaissant après un an mais avant 35 ans. |
| 568051  | Lymphœdème primaire tardif associé à GJC2 : identification d’une mutation GJC2. |
| ATTEINTE SYNDROMIQUE LYMPHATIQUE EXCLUSIVE |
| 568044 | Lymphœdème primaire avec atteinte systémique ou viscérale (groupe de pathologies) |
| 662 | Syndrome des ongles jaunes : triade caractéristque d’ongles jaunes, manifestations respiratoires chroniques et lymphœdème primaire. Pas de mutation génétique identifiée à ce jour. |
| 1414  | Syndrome de cholestase-lymphoedème : ou syndrome d’Aagenaes, cholestase intrahépatique néonatale et lymphœdème chronique touchant principalement les membres inférieurs. Malabsorption sévère, retard de croissance staturopondérale, déficit en vitamines liposolubles avec hémorragies, rachitisme, neuropathie. Une cirrhose peut apparaître dans l’enfance ou plus tardivement. Transmission autosomique récessive. |
| 90362 | Lymphangiectasie intestinale primitive : ou maladie de Waldmann. |
| ATTEINTE SYNDROMIQUE MULTISYSTEMIQUE AVEC LYMPHOEDEME |
| 568047 | Maladie avec atteinte multi-systémique et lymphœdème primaire (groupe de pathologies) |
| 324 | Maladie de Fabry : maladie de surcharge lysosomale. Identification d’une mutation GLA (Xq21.3-q22), transmission récessivé liée à l’X. |
| 538 | Lymphangioléiomyomatose : maladie pulmonaire polykystique et anomalies lymphatiques fréquemment associées à des angiomyolipomes rénaux. Sporadique ou associée à la sclérose tubéreuse de Bourneville. Dans ce dernier cas coder 805. |
| 567 | Syndrome de délétion 22q11 |
| 648 | Syndrome de Noonan : petite taille, dysmorphie faciale, anomalies cardiaques congénitales, cardiomyopathie, risque accru de développement tumoral dans l’enfance, lymphœdème périphérique. Identification d’une mutation PTPN11, SOS1, RAF1, ROT1 ou LZTR1, transmission autosomique récessive ou dominante. |
| 739 | Syndrome de Prader-Willi (15q11.2) |
| 742 | Déficit en prolidase |
| 805 | Sclérose tubéreuse de Bourneville : mutation des gènes TSC1 ou TSC2. |
| 821 | Syndrome de Sotos : identification d’une mutation NSD1, transmission autosomique dominante ou récessive. |
| 881 | Syndrome de Turner : monosomie X. |
| 1116 | Syndrome d’aplasie cutanée congénitale-lymphangiectasie intestinale : ou syndrome de Brongspiegel-Zelnick, décrit chez deux frères à ce jour avec aplasie congénitale du vertex, œdème généralisé, hypoprotidémie et lymphopénie avec lymphangiectasie intestinale. Transmission autosomique récessive |
| 1340 | Syndrome cardio-facio-cutané : anomalies congénitales multiples, dysmorphie craniofaciale, cardiopathie congénitale, dermatose,lymphœdème, hypotonie, crises d’épilepsie, retard de croissance et déficit intellectuel. RASopathie, avec mutation BRAF, MAP2K1, MAP2K2 ou KRAS, transmission autosomique dominante. |
| 1563 | Syndrome de lymphoedème-hypoparathyroïdie : ou syndrome de Dahlberg-Borer-Newcomer, décrit chez deux frères, syndrome dysplasique ectodermique avec hypoparathyroïdie, néphropathie, lymphœdème congénital, prolapsus de la valve mitrale et brachytéléphalangie. |
| 1655 | Syndrome de dérivés mülleriens, lymphangiectasies, polydactylie : retard de croissance staturale in utero, hypertrophie des crêtes alvéolaires, excès cutané au niveau de la nuque, polydactylie post axiale et cryptorchidie. Présence de reliquats mullériens, de lymphangiectasies et d’anomalies rénales. Trois cas décrits, tous décédés en période néo natale. Transmission autosomique récessive ou liée à l’X. |
| 2077 | Syndrome de German : transmission autosomique récessive probable, association d’hypotonie, hypokinésie, arthrogrypose dysmorphie faciale et lymphœdème. Cinq cas rapportés à ce jour. |
| 2136 | Syndrome de Hennekam : lymphœdème, lymphangiectasie intestinale, déficit intellectuel et dysmorphie faciale. Identification d’une mutation ADMATS3 ou CCBE1 ou FAT4, transmission autosomique récessive. |
| 2419 | Syndrome de lymphoedème-ptosis |
| 33001 | Syndrome de lymphoedème-distichiasis : lymphœdème primaire des membres débutant généralement à la puberté mais parfois à la naissance ou tardivement, associé à un distichiasis. Identification d’une mutation FOXC2, transmission autosomique dominante. |
| 2526 | Syndrome de microcéphalie-lymphoedème-choriorétinopathie : maladie rare autosomique dominante avec microcéphalie, choriorétinopathie, lymphœdème congénital des membres inférieurs et déficit intellectuel léger à modéré. Identification d’une mutation KIF11, transmission autosomique dominante. |
| 2710 | Dysplasie oculo-dento-digitale : anomalies craniofaciales, neurologiques et oculaires. Un lymphœdème des membres inférieurs a été rapporté chez plusieurs patients. Identification d’une mutation GJA1, transmission autosomique dominante ou récessive. |
| 3226 | Syndrome de surdité-lymphoedème-leucemie : ou syndrome d’Emberger, maladie rare et grave avec lymphœdème primaire, déficit immunitaire et troubles hématologiques. Identification d’une mutation GATA2, transmission autosomique dominante. |
| 48652 | Monosomie 22q13.3 : ou syndrome de Phellan-McDermid, syndrome de microdélétion chromosomique avec hypotonie néonatale, retard global de développement, croissance normale ou accélérée, absence ou retard d’acquisition de la parole et dysmorphie mineure. Un lymphœdème est rapporté chez certains patients. |
| 69088 | Syndrome de dysplasie ectodermique anhidrotique-déficit immunitaire-ostéopétrose-lymphœdème : immunodéficience sévère, ostéopétrose, lymphœdème et dysplasie ectodermique anhidrotique. Transmission autosomique récessive liée à l’X par mutation du gène IKBKG (NEMO, Xq28). |
| 69735 | Syndrome d’hypotrichose-lymphoedème télangiectasie-atteinte rénale : présence d’une mutation SOX18 associée à une variabilité phénotypique. Hypotrichose précoce, lymphœdème infantile et téalngiectasies variables. L’atteinte rénale (glomérulonéphrite membranoproliférative) peut être présente ou absente, de même que l’atrésie iléale. |
| 86914 | Syndrome de lymphoedème-anomalie cérébrale arterioveineuse : association variable de malformations artérioveineuses cérébrales, lymphœdème des membres inférieurs et hypertension artérielle pulmonaire, décrit chez une femme et quatre de ses enfants. |
| 86915 | Syndrome de lymphoedème-communication interauriculaire-dysmorphie : lymphœdème congénital des membres inférieurs, CIA et dysmorphie faciale. Décrit chez deux frères et leur sœur, transmission possiblement autosomique récessive. |
| 99141 | Syndrome de lymphoedème-atrésie postérieure des choanes : atrésie des choanes et apparition précoce d’un lymphœdème des membres inférieurs, dysmorphie faciale, mamelons hypoplasiques et pectus excavatum. Identification d’une mutation PTPN14, transmission autosomique récessive. |
| 487796 | Syndrome de macrothrombocytopénie-lymphoedème tardif-retard de développement-dysmorphie faciale-camptodactylie : ou syndrome de Takenouchi-Kosaki, retard de développement, déficit intellectuel, macrothrombocytopénie, lymphœdème, et dysmorphie faciale. Peuvent s’y associer des anomalies cardaiques et génito-urinaires, une perte d’audition, des anomalies ophtalmologiques et squelettiques et un déficit immunitaire. L’imagerie cérébrale retrouve des ventricules élargis, une atrophie cérébelleuse ou des modifications de la substance blanche. Identification d’une mutation CDC42. |
| 568056 | Syndrome de verrues multiples-déficit immunitaire-lymphoedème-dysplasies anogénitales : ou syndrome WILD, avec un lymphœdème étendu et multi segmentaire et dysplasies anogénitales diffuses. Il s’y associe une lymphopénie CD4 et parfois des malformations capillaires et des naevi épidermiques. |
| 568062 | Dysplasie lymphatique généralisée avec anasarque fœtoplacentaire non immunologique associée à PIEZO1 : lymphœdème généralisé, lymphangiectasies pulmonaires et intestinales, effusions péricardiques et chylothorax. Anasarque fœtoplacentaire non immunologique conduisant à une MFIU ou possiblement résolutif à la naissance. Des cellulites faciales récidivantes ont été rapportées. |
| 568065 | Dysplasie lymphatique généralisée avec anasarque fœtoplacentaire non immuonologique associée à EPHB4 : lymphœdème primaire d’expression variable allant de l’anasarque fœtal à une présentation clinique plus modérée touchant les membres inférieurs. La persistance d’une CIA est parfois la seule anomalie identifée chez ces patients. |
| 569816 | Lymphoedème primaire tardif associé à CELSR1 : lymphœdème primaire uni ou bilatéral des membres inférieurs. Anomalies lymphoscintigraphiques avec lymphangiectasies, dysfonction valvulaire et reflux canalaire thoracique. Identification d’une mutation CELSR1, transmission autosomique dominante. |
| MALFORMATIONS LYMPHATIQUES |
| 36204 | Lymphangiectasie intestinale (groupe de pathologies) |
| 79489 | Malformation lymphatique macrokystique |
| 79490 | Malformation lymphatique microkystique |
| 137926 | Lymphangiome laryngé primaire |
| 141209 | Malformation lymphatique diffuse |
| 458792 | Malformation lymphatique kystique mixte |
| 464329 | Lymphangiomatose kaposiforme |