

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 : {<sup>1</sup>Si diagnostic probable ou confirmé}**

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

- |                                 |                                 |                              |                               |                                |                                |                                 |                                 |
|---------------------------------|---------------------------------|------------------------------|-------------------------------|--------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|---------------------------------|
| <input type="checkbox"/> 79450  | <input type="checkbox"/> 568044 | <input type="checkbox"/> 538 | <input type="checkbox"/> 821  | <input type="checkbox"/> 2077  | <input type="checkbox"/> 3226  | <input type="checkbox"/> 99141  | <input type="checkbox"/> 36204  |
| <input type="checkbox"/> 79452  | <input type="checkbox"/> 662    | <input type="checkbox"/> 567 | <input type="checkbox"/> 881  | <input type="checkbox"/> 2136  | <input type="checkbox"/> 48652 | <input type="checkbox"/> 487796 | <input type="checkbox"/> 79489  |
| <input type="checkbox"/> 569821 | <input type="checkbox"/> 1414   | <input type="checkbox"/> 648 | <input type="checkbox"/> 1116 | <input type="checkbox"/> 2419  | <input type="checkbox"/> 69088 | <input type="checkbox"/> 568056 | <input type="checkbox"/> 79490  |
| <input type="checkbox"/> 90185  | <input type="checkbox"/> 90362  | <input type="checkbox"/> 739 | <input type="checkbox"/> 1340 | <input type="checkbox"/> 33001 | <input type="checkbox"/> 69735 | <input type="checkbox"/> 568062 | <input type="checkbox"/> 137926 |
| <input type="checkbox"/> 90186  | <input type="checkbox"/> 568047 | <input type="checkbox"/> 742 | <input type="checkbox"/> 1563 | <input type="checkbox"/> 2526  | <input type="checkbox"/> 86914 | <input type="checkbox"/> 568065 | <input type="checkbox"/> 141209 |
| <input type="checkbox"/> 568051 | <input type="checkbox"/> 324    | <input type="checkbox"/> 805 | <input type="checkbox"/> 1655 | <input type="checkbox"/> 2710  | <input type="checkbox"/> 86915 | <input type="checkbox"/> 569816 | <input type="checkbox"/> 458792 |
|                                 |                                 |                              |                               |                                |                                |                                 | <input type="checkbox"/> 464329 |

Si Autre :

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

## Guide au codage Orphanet

| Code Orphanet  | Pathologies  |
|--|--|
| <b>LYMPHOEDEME PRIMAIRE CONGENITAL</b>                       |  |
| 79450  | Maladie de Milroy-like : Lymphœdème primaire congénital bilatéral des membres inférieurs, non héréditaire (pas d'histoire familiale) et donc sans mutation VEGFR-3.<br>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.  |
| <b>LYMPHOEDEME PRIMAIRE TARDIF</b>                           |  |
| 90185  | Maladie de Meige-like : lymphœdème non héréditaire (pas de forme familiale), non congénital donc apparaissant après un an mais avant 35 ans.<br>En l'absence de mutation génétique identifiée ou en l'absence 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.  |
| <b>ATTEINTE SYNDROMIQUE LYMPHATIQUE EXCLUSIVE</b>            |  |
| 568044   | Lymphœdème primaire avec atteinte systémique ou viscérale (groupe de pathologies)  |
| 662  | Syndrome des ongles jaunes : triade caractéristique 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'Agenaes, 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.   |
| <b>ATTEINTE SYNDROMIQUE MULTISYSTEMIQUE AVEC LYMPHOEDEME</b> |  |
| 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   | Lymphangioliomyomatose : 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 müllériens, 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, lymphoedème 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 lymphoedème des membres inférieurs a été rapporté chez plusieurs patients. Identification d'une mutation GJA1, transmission autosomique dominante ou récessive.  |
| 3226   | Syndrome de surdit -lymphoed me-leucemie : ou syndrome d'Emberger, maladie rare et grave avec lymphoed me primaire, d ficit immunitaire et troubles h matologiques. Identification d'une mutation GATA2, transmission autosomique dominante.   |
| 48652  | Monosomie 22q13.3 : ou syndrome de Phelan-McDermid, syndrome de microd l tion chromosomique avec hypotonie n onatale, retard global de d veloppement, croissance normale ou acc l r e, absence ou retard d'acquisition de la parole et dysmorphie mineure. Un lymphoed me est rapport  chez certains patients.   |
| 69088  | Syndrome de dysplasie ectodermique anhidrotique-d ficit immunitaire-ost op trose-lymphoed me : immunod ficiency s v re, ost op trose, lymphoed me et dysplasie ectodermique anhidrotique. Transmission autosomique r cessive li e   l'X par mutation du g ne IKBKG (NEMO, Xq28).   |
| 69735  | Syndrome d'hypotrichose-lymphoed me t langiectasie-atteinte r nale : pr sence d'une mutation SOX18 associ e   une variabilit  ph notypique. Hypotrichose pr coce, lymphoed me infantile et t langiectasies variables. L'atteinte r nale (glom rulon phrite membranoprolif rative) peut  tre pr sente ou absente, de m me que l'atr sie il ale.   |
| 86914  | Syndrome de lymphoed me-anomalie c r brale arterioveineuse : association variable de malformations art rio-veineuses c r brales, lymphoed me des membres inf rieurs et hypertension art rielle pulmonaire, d crit chez une femme et quatre de ses enfants.   |
| 86915  | Syndrome de lymphoed me-communication interauriculaire-dysmorphie : lymphoed me cong nital des membres inf rieurs, CIA et dysmorphie faciale. D crit chez deux fr res et leur s eur, transmission possiblement autosomique r cessive.  |
| 99141  | Syndrome de lymphoed me-atr sie post rieure des choanes : atr sie des choanes et apparition pr coce d'un lymphoed me des membres inf rieurs, dysmorphie faciale, mamelons hypoplasiques et pectus excavatum. Identification d'une mutation PTPN14, transmission autosomique r cessive.   |
| 487796 | Syndrome de macrothrombocytop nie-lymphoed me tardif-retard de d veloppement-dysmorphie faciale-camptodactylie : ou syndrome de Takenouchi-Kosaki, retard de d veloppement, d ficit intellectuel, macrothrombocytop nie, lymphoed me, et dysmorphie faciale. Peuvent s'y associer des anomalies cardiaques et g nito-urinaires, une perte d'audition, des anomalies ophtalmologiques et squelettiques et un d ficit immunitaire. L'imagerie c r brale retrouve des ventricules  largis, une atrophie c r belleuse ou des modifications de la substance blanche. Identification d'une mutation CDC42. |
| 568056 | Syndrome de verrues multiples-d ficit immunitaire-lymphoed me-dysplasies anog nitaes : ou syndrome WILD, avec un lymphoed me  tendu et multi segmentaire et dysplasies anog nitaes diffuses. Il s'y associe une lymphop nie CD4 et parfois des malformations capillaires et des naevi  pidermiques.  |

|        |   |
|--------|---|
| 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 immunologique 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 identifiée 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                         |