

* **Le patient (ou responsable légal) a été dûment informé et ne s’oppose pas au traitement de ses données\* :** [ ]

**Bordereau Patient : Syndrome de Marfan et Apparentées**

 **Site MR\* : Médecin référent M\* :**

**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\* :**

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

[ ]  A la naissance

|  |  |
| --- | --- |
| [ ]  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:558 |  |
| [ ]  ORPHA:284993  |
| [ ]  ORPHA:284979  |

(Pathologie) : Syndrome de Marfan : S’il y a une mutation du gène FBN1 ou pas de mutation

(Groupe de pathologies) : Syndrome de Marfan et apparentés : Pas FBN1

|  |  |
| --- | --- |
| [ ]  ORPHA:60030  |  |
| [ ]  ORPHA:284984  |
| [ ]  ORPHA:1054  |

(Pathologie) : Syndrome de Marfan néonatal : Si une forme grave est détectée à la naissance

(Pathologie) : Syndrome de Loeys-Dietz : Si syndromique avec mutation du ou des gènes TGFBR1, TGFBR2

(Pathologie) : Anévrisme du sinus de Valsalva : S’il y a anévrisme non familial

(Pathologie) : Syndrome d'arthrose-anévrisme : S’il y a une mutation du gène SMAD3

(Pathologie) : Anévrisme familial de l'aorte thoracique et dissection aortique

|  |  |
| --- | --- |
| [ ]  ORPHA:91387  |  |
| [ ]  ORPHA:1885  |
| [ ]  Si Autre :  |

(Pathologie) : Ectopie du cristallin familial