

* **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 …… mois  ou à la date du : |
|  |  |
|  |  |

**Âge au diagnostic clinique\* :**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  |  |  |
| Postmortem | Non déterminé |

2/2

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Anténatal | A la naissance | | Postnatal : à l’âge de ….. ans et …… mois  ou 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