

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:558 (Pathologie) : Syndrome de Marfan : S'il y a une mutation du gène FBN1 ou pas de mutation
- ORPHA:284993 (Groupe de pathologies) : Syndrome de Marfan et apparentés : Pas FBN1
- ORPHA:284979 (Pathologie) : Syndrome de Marfan néonatal : Si une forme grave est détectée à la naissance
- ORPHA:60030 (Pathologie) : Syndrome de Loeys-Dietz : Si syndromique avec mutation du ou des gènes TGFBR1, TGFBR2
- ORPHA:284984 (Pathologie) : Syndrome d'arthrose-anévrisme : S'il y a une mutation du gène SMAD3
- ORPHA:1054 (Pathologie) : Anévrisme du sinus de Valsalva : S'il y a anévrisme non familial
- ORPHA:91387 (Pathologie) : Anévrisme familial de l'aorte thoracique et dissection aortique
- ORPHA:1885 (Pathologie) : Ectopie du cristallin familial
- Si Autre :