

AIDE À LA SAISIE DANS LES BASES DE DONNÉES POUR LES CCMR



LA FILIÈRE FAVA-MULTI REGROUPE 6 RÉSEAUX :



- ANOMALIES VASCULAIRES NEUROLOGIQUES ET CÉRÉBRO-MÉDULLAIRES (AVANCE)
- ANOMALIES VASCULAIRES SUPERFICIELLES (AVS)
- LYMPHOEDÈMES PRIMAIRES (LP)
- SYNDROME DE MARFAN ET APPARENTÉES, MALADIES AORTIQUES RARES
- MALADIES ARTÉRIELLES RARES (MARS)
- MALADIE DE RENDU-OSLER

Nous sommes deux ARCs et notre travail consiste à aider les CCMR à saisir dans 3 bases de données : BaMaRa, CleanWeb et Ciroco.

L'AIDE À LA SAISIE EST PROPOSÉE AUX CENTRES DE 3 FAÇONS :



- A partir de fiches papier remplies par les médecins des CCMR
- A partir des comptes-rendus médicaux
- A partir du DPI



Fiche avec les items obligatoires et les codes Orpha correspondants à chaque réseau

Bordereau Patient : Rendu Osler

Site MR* : Médecin référent MR* :

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

Données administratives

NIP/IPP : N° sécurité sociale : N° commune de résidence* :
 Nom de naissance* : Prénom* : Commune de naissance* :
 DDN* : Sexe* : 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 Diagnostic préimplantatoire Protocole de recherche
 Conseil génétique Education thérapeutique

Profession(s) intervenant(s)* : Médecin Autre(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 ou à la date du :
 Postmortem Non déterminé

Âge au diagnostic clinique* : Anténatal A la naissance Postnatal : à l'âge de ... ans et ... mois ou à la date du :
 Postmortem Non déterminé

Âge au diagnostic génétique* : Anténatal A la naissance Postnatal : à l'âge de ... ans et ... mois ou à la date du :
 Postmortem Non déterminé

Type d'investigation(s) réalisée(s)* : Clinique Biochimique Biologique Exploration fonctionnelle
 Imagerie Anatomopathologie Autre :
 Génétique : Chromosomique (caryotype standard, FISH)
 ACPA Analyse moléculaire ciblée (1 ou plusieurs gènes)
 Analyse pangénomique
 Autre méthode :

Caractérisation génétique du diagnostic : Oui Non Non approprié

Maladie rare (Orphanet)* : (Si diagnostic probable ou confirmé) ORPHA774 Si Autre :

Fiche de synthèse reprenant tous les items de la base de données

CCMR : Date :

Synthèse et Descriptif

Inclusion : Investigateur : Identifiant patient : Consentement :
 Nom (1^{er} lettre) : Prénom (1^{er} lettre) : DDN : - / - / - : Sexe : M F

Diagnostique : Statut : En cours Probable Confirmé Indéterminé
 Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre : Absent Approprié Non approprié
 Période de diagnostic : Anténatal A la naissance Postnatal Non déterminé
 Période des premiers symptômes : Anténatal A la naissance Postnatal Non déterminé
 Diagnostic clinique retenu : Marfan S88 Marfan N604979 DS66030 SMA SMD03 284984 An.S.Valava 1054 Bicuspid An familial et dissection Bicuspid Dissection du cristallin Bicuspid Dissection Autre :
 Méthode : Chromosomique Array Séquençage ciblé SNG WES WGS Autre :

Génétique : Prélèvement génétique : Non Oui Date : - / - / -
 Etude génétique : Non En cours Révisée
 Gène(s) : FBN1 FBN3 ACTA2 SMD03 FBN2 NOS Autre :
 Transmission : Paternelle Maternelle Neomutation Clinconnu
 Proposé : Oui Non Lien de parenté avec le propositus :

Ophthalmologie : Myopie : OUI Gauche Non Modérée Importante OUI Droit Non Modérée Importante
 Astigmatisme : Non Oui Date de découverte : - / - / -
 Ablation cristallin : Non OUI OG Date : - / - / - OUI OD Date : - / - / -
 Perte de vision : Non OUI OG Date : - / - / - OUI OD Date : - / - / -
 Cataracte : Non OUI OG Date d'intervention : - / - / - OUI OD Date d'intervention : - / - / -
 Décollement rétinien : Non OUI OG Date 1^{er} décollement : - / - / - OUI OD Date 1^{er} décollement : - / - / -
 Irida floccule : Non OUI OG OUI OD
 Glaucome : Non OUI OG OUI OD

Cardiologie (Valeurs en mm) : PAS : PAD : FC : Anneau : Sinus de Valava : Jonction sino-tubulaire : Croze :
 Aorte ascendante : Aorte descendante : Aorte abdominale : DTD : DTS : FEVG :
 Facteurs de risque : Absent HTA traitée Diabète traité Hypercholestérolémie Tabagisme (présent/passé) Sport
 Dissection de l'aorte : Absent Type A Date : - / - / - Type B Date : - / - / -
 Chirurgie de l'aorte ascendante : Absent Tube sus coro Réimplantation des coro Date : - / - / -
 Valve aortique : Normal Sténosée Insuffisante Fuite Aortique : OUI Non OUI Non OUI Non OUI Non OUI Non
 Remplacement valvulaire aortique : Absent Bioprothèse Mécanique Date : - / - / -
 Valve mitrale : Myxomateuse Normal Ballonisation Prolapsus DMAM Fuite Mitrale : OUI Non OUI Non OUI Non OUI Non
 Remplacement valvulaire mitral : Absent Bioprothèse Mécanique Bioprothèse Date : - / - / -
 Atrio-ventriculaire : Absent Présent Clinconnu Débit :
 AVC : OUI Non Clinconnu
 Glaucome : Non OUI OG OUI OD

Cardiopathie structurelle : Cardiomégastralgie : Absent OUI Date : - / - / -
 Sténose : OUI Non Clinconnu
 Transposition : Non OUI Date : - / - / -
 Traitements : Absent Bêta-bloquants ARA2 AIC Inhibiteur calcique Diurétique Statines Anticoagulant Aspirine

Orthopédie : Taille : Poids : Envergure : Score de Beighton : - / 9
 Antécédents : Absent Fracture Ostéoporose/réductrices Situations redoutées Douleurs articulaires
 Manifestations diverses : Absent Allergie sévère Allergie alimentaire Maladie inflammatoire digestive
 Exophtalmie Éosinophilie Fatigue chronique Inconnu
 Pieds plats : Absent Présent Clinconnu
 Pectus : Absent Présent Clinconnu Si opéré Date : - / - / -
 Arachnodactylie : Absent Signe du pouce Signe du poignet Clinconnu

Rhumatologie (Valeurs en mm) : Extension des coudes : Non OUI Non OUI Non OUI Non
 Pectus : Absent Présent Clinconnu
 Dysmorphie faciale : Non OUI Non Clinconnu
 Lutte : Normale Sténosée Large avec raphe Courte

Peau et téguments : Verruques : Absent Présent Clinconnu Non Clinconnu
 Herpès : Absent Présent Clinconnu Localisation :
 Hyperlaxité cutanée : OUI Non Clinconnu Date si chirurgie : - / - / -
 Livedo : OUI Non Clinconnu

Pneumologie : Pneumothorax : Non OUI Droit OUI Gauche Date découverte : - / - / - Traitement : Drainage simple Chirurgie Clinconnu
 Emphysème : OUI Non Clinconnu
 Asthme : OUI Non Clinconnu
 Maladie pulmonaire obstructive chronique : OUI Non Clinconnu

Système nerveux : Ecclaire de dure mère : Non OUI Clinconnu Non Clinconnu Moyen de diagnostic : Balado Scanner IRM Clinconnu
 Céphalées aggravées par l'orthostatisme : OUI Non Clinconnu
 Retard d'apprentissage : OUI Non Clinconnu
 Antécédent d'épilepsie : OUI Non Clinconnu

Compte-rendu médical dans le cadre de la maladie de Rendu-Osler

PÔLE MEDIPOOL
 SERVICE DE CHIRURGIE PLASTIQUE, RECONSTRUCTRICE ET ESTHÉTIQUE, CHIRURGIE DE LA MAIN, BRULOLOGIE, CHIRURGIE DE REASSIGNATION GÉNÉTALE

CHU Poitiers Poitiers, le 22 août 2023

Pr Franck LECLERE
 PU-PH
 N° RPPS : 1000259603

Dr Vincent HUGUIER
 PU-PH
 N° RPPS : 1000259603

Nom d'usage

Nom de naissance :
 Prénoms :
 DDN : Sexe : Masculin
 Lieu de naissance (code INSEE) :
 Matricule INS :
 IPP :
 NNR :
 Message sécurisée usager :
 Consultation : 14/08/2023

Ref : AM

Cher Confiréré,

Je vois ce jour en consultation Monsieur [né le 22 août 1980] âgé de 42 ans, responsable d'agence et père de deux enfants de 7 ans et 10 ans. Ce patient est non-fumeur. Il présente comme antécédents médico-chirurgicaux une possible maladie de Rendu-Osler mais qui n'a pas encore été certifiée, il est suivi pour cela.

Il me consulte pour avis sur son ventre.

A l'examen clinique je retrouve un patient de 115 kg pour 1m83 présentant un excédent cutané-graisseux au niveau du ventre mais on note un IMC important aussi je lui explique le principe de la prise en charge à savoir que s'il n'arrive pas à faire de régime et à atteindre un poids cible plus indiqué pour une intervention chirurgicale (aux alentours de 80 - 90 kg) un passage éventuellement en consultation chez le Pr FAURE serait indiqué. Je mets ce dernier en copie. En effet avec ce poids de 115 kg les risques opératoires sont importants et il n'y a pas lieu pour l'instant de l'opérer puisque cela contre-indique formellement tout geste chirurgical.

Je l'invite donc à consulter mon confrère, afin de voir ce qu'il est possible de faire, non pas forcément au point de vue chirurgie bariatrique mais pour prise en charge globale de son obésité avec médecin psychologue, médecin endocrinologue et nutritionniste. Lorsqu'il aura atteint le poids cible escompté je pourrais éventuellement le revoir et proposer éventuellement un indication d'abdominoplastie après amaigrissement.

Je lui remet de titre de motivation le feuillet explicatif de la SOFCPRE. Je reviens sur le principe de l'intervention :

CENTRE HOSPITALIER UNIVERSITAIRE DE POITIERS
 2 Rue de la Milanaie - CS 90577 - 86021 POITIERS CEDEX