

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"/> Périclinicien | <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 (CRM) | <input type="checkbox"/> 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) :

Nom(s) intervenant(s) :

Diagnostic

Statut actuel du diagnostic* : En cours Probable Confirmé Indéterminé

Caractérisation génétique du diagnostic : Oui Non Non approprié

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 :

Maladie rare (Orphanet)*¹ (Voir la liste des codes) :

(¹Si diagnostic probable ou confirmé)

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 :

Liste des codes Orphanet

- | | | |
|--------------------------|----------|--|
| <input type="checkbox"/> | 1053 | Malformation anévrysmale de la veine de Galien |
| <input type="checkbox"/> | 46724 | Malformation artérioveineuse cérébrale |
| <input type="checkbox"/> | 97339 | Malformation des sinus duraux du crâne |
| <input type="checkbox"/> | 102006 | Malformation neurovasculaire |
| <input type="checkbox"/> | 371436 | Malformation neurovasculaire d'origine génétique |
| <input type="checkbox"/> | 53721 | Syndrome métamérique artérioveineux spinal (Syndrome de Cobb) |
| <input type="checkbox"/> | En cours | Malformation artério-veineuse médullaire |
| <input type="checkbox"/> | 137667 | Malformation capillaire-malformation artérioveineuse (mutations du gène RASA1) |
| <input type="checkbox"/> | 53719 | Syndrome de Wyburn-Mason |
| <input type="checkbox"/> | 774 | Télangiectasie hémorragique héréditaire (Rendu-Osler-Weber) |
| <input type="checkbox"/> | En cours | Fistules artérioveineuses dures cérébrales |
| <input type="checkbox"/> | En cours | Fistules artérioveineuses dures médullaires |
-