

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 (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)\*<sup>1</sup> (Voir la liste des codes) :

{<sup>1</sup>Si 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 :

## Listes des maladies et codes Orpha

<input type="checkbox"/>	<b>68419</b>	<b>(Groupe de pathologie) Anomalie vasculaire ou angiome :</b>
<input type="checkbox"/>	<b>211277</b>	<b>(Groupe de pathologies) Malformation vasculaire complexe avec anomalies associées :</b>
<input type="checkbox"/>	<b>2346</b>	<b>(Groupe de pathologies) Syndrome angio-ostéo-hypertrophique :</b>
<input type="checkbox"/>	90308	Syndrome de Klippel-Trénaunay
<input type="checkbox"/>	90307	Syndrome de Parkes Weber
<input type="checkbox"/>	140944	Syndrome CLOVES
<input type="checkbox"/>	163634	Syndrome de Maffucci
<input type="checkbox"/>	744	Syndrome de Protée
<input type="checkbox"/>	137608	Syndrome d'hypertrophie segmentaire-lipomatose-malformation artérioveineuse-naevus épidermique ( <i>Synonyme : Syndrome SOLAMEN</i> )
<input type="checkbox"/>	<b>211237</b>	<b>(Groupe de Pathologies) Tumeur vasculaire rare :</b>
<input type="checkbox"/>	<b>210589</b>	<b>Hémangiome infantile de localisation rare :</b>
<input type="checkbox"/>	137935	Angiome laryngotrachéal
<input type="checkbox"/>	140436	Malformation veineuse osseuse primaire
<input type="checkbox"/>	<b>211252</b>	<b>(Groupe de pathologies) Malformation veineuse rare :</b>
<input type="checkbox"/>	2451	Malformation veineuse cutanéomuqueuse multiple
<input type="checkbox"/>	83454	Malformation glomuveineuse
<input type="checkbox"/>	1059	Angiomatose cutanée et digestive ( <i>Synonyme : Syndrome de Bean</i> )
<input type="checkbox"/>	<b>211247</b>	<b>(Groupe de pathologies) Malformation capillaire rare :</b>
<input type="checkbox"/>	137667	Malformation capillaire-malformation artérioveineuse
<input type="checkbox"/>	<b>458830</b>	<b>(Groupe de pathologies) Malformation capillaire rare avec anomalies associées :</b>
<input type="checkbox"/>	3205	Syndrome de Sturge-Weber
<input type="checkbox"/>	137667	Malformation capillaire-malformation artérioveineuse (CM-AVM)
<input type="checkbox"/>	<b>211266</b>	<b>(Groupe de pathologies) Malformation artérioveineuse rare :</b>
<input type="checkbox"/>	<b>156230</b>	<b>(Groupe de pathologies) Malformation artérioveineuse faciale :</b>
<input type="checkbox"/>	141168	Malformation artérioveineuse frontonasale
<input type="checkbox"/>	141174	Malformation artérioveineuse mandibulaire
<input type="checkbox"/>	141171	Malformation artérioveineuse du maxillaire
<input type="checkbox"/>	<b>2415</b>	<b>(Groupe de pathologies) Malformation lymphatique rare :</b>
<input type="checkbox"/>	<b>458833</b>	<b>(Groupe de pathologies) Malformation lymphatique kystique :</b>
<input type="checkbox"/>	458792	Malformation lymphatique kystique mixte
<input type="checkbox"/>	79489	Malformation lymphatique macrokystique
<input type="checkbox"/>	79490	Malformation lymphatique microkystique