

**Données administratives**

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

**Bordereau Patient : Lymphœdèmes Primaires**

**Site MR\* : Médecin référent M\* :**

**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\* :**

**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 |

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Consultation | Hôpital de jour | Autre : |  |
|  |  |  |
|  |  |  |

**Profession(s) intervenant(s)\* :**

**Nom(s) intervenant(s) :**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Autre(s) : |  | |  |
|  |  |  | | |
|  |  |  | | |
|  |  |  | | |
|  |  |  | | |
|  |  |  | | |
|  |  |  | | |
|  |  |  | | |
|  |  |  | | |
|  |  |  | | |
|  |  |  | | |
|  |  |  | | |
|  |  |  | | |
|  |  |  | | |
|  |  |  | | |
|  |  |  | | |
|  |  |  | | |
|  |  |  | | |
|  |  |  | | |
|  |  |  | | |

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Médecin |  | |  |
|  |  |  | | |
|  |  |  | | |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | |  |
| En cours | Probable | Confirmé  Indéterminé | |  |

**Diagnostic**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | |  |
| Oui | Non | Non approprié | |  |
|  |  |  | |  |

**Caractérisation génétique du diagnostic :**

**Statut actuel du diagnostic\* :**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | |  |
| Clinique | Biochimique | Biologique  Exploration fonctionnelle | |  |

**Type d'investigation(s) réalisée(s)\* :**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | |  |
| 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}

**Maladie rare (Orphanet) \*1: {1Si diagnostic probable ou confirmé}**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | |  |
| Absent | Non approprié | Approprié | |  |

**Appréciation du diagnostic à l’entrée du centre\* :**

**Âge aux premiers signes\* :**

A la naissance

|  |  |
| --- | --- |
| Anténatal |  |
| Postnatal : à l’âge de ….. ans et …… mois |

**Âge au diagnostic clinique\* :**

|  |  |
| --- | --- |
| 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 |

2/2

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

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

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Liste des codes Orphanet | | |
| LYMPHOEDEME PRIMAIRE CONGENITAL | | |
|  | 79450 | Maladie de Milroy-like |
|  | 79452 | Maladie de Milroy |
|  | 569821 | Lymphœdème primaire congénital de Gordon |
| LYMPHOEDEME PRIMAIRE TARDIF | | |
|  | 90185 | Maladie de Meige-like |
|  | 90186 | Maladie de Meige |
|  | 568051 | Lymphœdème primaire tardif associé à GJC2 |
| ATTEINTE SYNDROMIQUE LYMPHATIQUE EXCLUSIVE | | |
|  | 568044 | Lymphœdème primaire avec atteinte systémique ou viscérale (groupe de pathologies) |
|  | 662 | Syndrome des ongles jaunes |
|  | 1414 | Syndrome de cholestase-lymphoedème |
|  | 90362 | Lymphangiectasie intestinale primitive : ou maladie de Waldmann |
| ATTEINTE SYNDROMIQUE MULTISYSTEMIQUE AVEC LYMPHOEDEME | | |
|  | 568047 | Maladie avec atteinte multi-systémique et lymphœdème primaire (groupe de pathologies) |
|  | 324 | Maladie de Fabry |
|  | 538 | Lymphangioléiomyomatose |
|  | 567 | Syndrome de délétion 22q11 |
|  | 648 | Syndrome de Noonan |
|  | 739 | Syndrome de Prader-Willi (15q11.2) |
|  | 742 | Déficit en prolidase |
|  | 805 | Sclérose tubéreuse de Bourneville |
|  | 821 | Syndrome de Sotos |
|  | 881 | Syndrome de Turner |
|  | 1116 | Syndrome d’aplasie cutanée congénitale-lymphangiectasie intestinale |
|  | 1340 | Syndrome cardio-facio-cutané |
|  | 1563 | Syndrome de lymphoedème-hypoparathyroïdie |
|  | 1655 | Syndrome de dérivés mülleriens, lymphangiectasies, polydactylie |
|  | 2077 | Syndrome de German |
|  | 2136 | Syndrome de Hennekam |
|  | 2419 | Syndrome de lymphoedème-ptosis |
|  | 33001 | Syndrome de lymphoedème-distichiasis |
|  | 2526 | Syndrome de microcéphalie-lymphoedème-choriorétinopathie |
|  | 2710 | Dysplasie oculo-dento-digitale |
|  | 3226 | Syndrome de surdité-lymphoedème-leucemie |
|  | 48652 | Monosomie 22q13.3 |
|  | 69088 | Syndrome de dysplasie ectodermique anhidrotique-déficit immunitaire-ostéopétrose-lymphœdème |
|  | 69735 | Syndrome d’hypotrichose-lymphoedème télangiectasie-atteinte rénale |
|  | 86914 | Syndrome de lymphoedème-anomalie cérébrale arterioveineuse |
|  | 86915 | Syndrome de lymphoedème-communication interauriculaire-dysmorphie |
|  | 99141 | Syndrome de lymphoedème-atrésie postérieure des choanes |
|  | 487796 | Syndrome de macrothrombocytopénie-lymphoedème tardif-retard de développement-dysmorphie faciale-camptodactylie |
|  | 568056 | Syndrome de verrues multiples-déficit immunitaire-lymphoedème-dysplasies anogénitales |
|  | 568062 | Dysplasie lymphatique généralisée avec anasarque fœtoplacentaire non immunologique associée à PIEZO1 |
|  | 568065 | Dysplasie lymphatique généralisée avec anasarque fœtoplacentaire non immuonologique associée à EPHB4p( |
|  | 569816 | Lymphoedème primaire tardif associé à CELSR1 |
| MALFORMATIONS LYMPHATIQUES | | |
|  | 36204 | Lymphangiectasie intestinale (groupe de pathologies) |
|  | 79489 | Malformation lymphatique macrokystique |
|  | 79490 | Malformation lymphatique microkystique |
|  | 137926 | Lymphangiome laryngé primaire |
|  | 141209 | Malformation lymphatique diffuse |
|  | 458792 | Malformation lymphatique kystique mixte |
|  | 464329 | Lymphangiomatose kaposiforme |

