

**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 …… moisou à la date du : |
|  |  |
|  |  |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  |  |  |
| [ ]  Postmortem | [ ]  Non déterminé |

2/2

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  |  |  |
| [ ]  Postmortem | [ ]  Non déterminé |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| [ ]  Anténatal | [ ]  A la naissance | [ ] Postnatal : à l’âge de ….. ans et …… moisou 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 |

