

- 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 (CRMR) | <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

LYMPHOEDEME PRIMAIRE CONGENITAL

<input type="checkbox"/>	79450	Maladie de Milroy-like
<input type="checkbox"/>	79452	Maladie de Milroy
<input type="checkbox"/>	569821	Lymphœdème primaire congénital de Gordon

LYMPHOEDEME PRIMAIRE TARDIF

<input type="checkbox"/>	90185	Maladie de Meige-like
<input type="checkbox"/>	90186	Maladie de Meige
<input type="checkbox"/>	568051	Lymphœdème primaire tardif associé à GJC2

ATTEINTE SYNDROMIQUE LYMPHATIQUE EXCLUSIVE

<input type="checkbox"/>	568044	Lymphœdème primaire avec atteinte systémique ou viscérale (groupe de pathologies)
<input type="checkbox"/>	662	Syndrome des ongles jaunes
<input type="checkbox"/>	1414	Syndrome de cholestase-lymphoedème
<input type="checkbox"/>	90362	Lymphangiectasie intestinale primitive : ou maladie de Waldmann

ATTEINTE SYNDROMIQUE MULTISYSTEMIQUE AVEC LYMPHOEDEME

<input type="checkbox"/>	568047	Maladie avec atteinte multi-systémique et lymphœdème primaire (groupe de pathologies)
<input type="checkbox"/>	324	Maladie de Fabry
<input type="checkbox"/>	538	Lymphangioliomyomatose
<input type="checkbox"/>	567	Syndrome de délétion 22q11
<input type="checkbox"/>	648	Syndrome de Noonan
<input type="checkbox"/>	739	Syndrome de Prader-Willi (15q11.2)
<input type="checkbox"/>	742	Déficit en prolidase
<input type="checkbox"/>	805	Sclérose tubéreuse de Bourneville
<input type="checkbox"/>	821	Syndrome de Sotos
<input type="checkbox"/>	881	Syndrome de Turner
<input type="checkbox"/>	1116	Syndrome d'aplasie cutanée congénitale-lymphangiectasie intestinale
<input type="checkbox"/>	1340	Syndrome cardio-facio-cutané
<input type="checkbox"/>	1563	Syndrome de lymphoedème-hypoparathyroïdie
<input type="checkbox"/>	1655	Syndrome de dérivés müllériens, lymphangiectasies, polydactylie
<input type="checkbox"/>	2077	Syndrome de German
<input type="checkbox"/>	2136	Syndrome de Hennekam
<input type="checkbox"/>	2419	Syndrome de lymphoedème-ptosis
<input type="checkbox"/>	33001	Syndrome de lymphoedème-distichiasis
<input type="checkbox"/>	2526	Syndrome de microcéphalie-lymphoedème-choriorétinopathie
<input type="checkbox"/>	2710	Dysplasie oculo-dento-digitale
<input type="checkbox"/>	3226	Syndrome de surdit�-lymphoedème-leucemie
<input type="checkbox"/>	48652	Monosomie 22q13.3
<input type="checkbox"/>	69088	Syndrome de dysplasie ectodermique anhidrotique-déficit immunitaire-ostéopétrose-lymphœdème
<input type="checkbox"/>	69735	Syndrome d'hypotrichose-lymphoedème télangiectasie-atteinte rénale
<input type="checkbox"/>	86914	Syndrome de lymphoedème-anomalie cérébrale arterioveineuse
<input type="checkbox"/>	86915	Syndrome de lymphoedème-communication interauriculaire-dysmorphie
<input type="checkbox"/>	99141	Syndrome de lymphoedème-atrésie postérieure des choanes
<input type="checkbox"/>	487796	Syndrome de macrothrombocytopénie-lymphoedème tardif-retard de développement-dysmorphie faciale-camptodactylie
<input type="checkbox"/>	568056	Syndrome de verrues multiples-déficit immunitaire-lymphoedème-dysplasies anogénitales
<input type="checkbox"/>	568062	Dysplasie lymphatique généralisée avec anasarque fœtoplacentaire non immunologique associée à PIEZO1
<input type="checkbox"/>	568065	Dysplasie lymphatique généralisée avec anasarque fœtoplacentaire non immunologique associée à EPHB4p
<input type="checkbox"/>	569816	Lymphoedème primaire tardif associé à CELSR1

MALFORMATIONS LYMPHATIQUES

<input type="checkbox"/>	36204	Lymphangiectasie intestinale (groupe de pathologies)
<input type="checkbox"/>	79489	Malformation lymphatique macrokystique
<input type="checkbox"/>	79490	Malformation lymphatique microkystique
<input type="checkbox"/>	137926	Lymphangiome laryngé primaire
<input type="checkbox"/>	141209	Malformation lymphatique diffuse
<input type="checkbox"/>	458792	Malformation lymphatique kystique mixte
<input type="checkbox"/>	464329	Lymphangiomatose kaposiforme