

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\* :**

- |                                       |  |                                  |
|---------------------------------------|--|----------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Consultation | <input type="checkbox"/> Hôpital de jour | <input type="checkbox"/> Autre : |
|---------------------------------------|--|----------------------------------|

**Objectif(s)\* :**

- |  |   |   |
|--|---|---|
| <input type="checkbox"/> Diagnostic                          | <input type="checkbox"/> Consultation de transition enfant/adulte | <input type="checkbox"/> Prise en charge en urgence |
| <input type="checkbox"/> Mise en place de la prise en charge | <input type="checkbox"/> Diagnostic prénatal                      | <input type="checkbox"/> Acte médical               |
| <input type="checkbox"/> Suivi                               | <input type="checkbox"/> Diagnostic préimplantatoire              | <input type="checkbox"/> Protocole de recherche     |
| <input type="checkbox"/> Conseil génétique                   |   | <input type="checkbox"/> Education thérapeutique    |

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

**Nom(s) intervenant(s) :**
**Diagnostic**
**Statut actuel du diagnostic\* :**

- |                                   |                                   |                                   |                                      |
|-----------------------------------|-----------------------------------|-----------------------------------|--------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> En cours | <input type="checkbox"/> Probable | <input type="checkbox"/> Confirmé | <input type="checkbox"/> Indéterminé |
|-----------------------------------|-----------------------------------|-----------------------------------|--------------------------------------|

**Caractérisation génétique du diagnostic :**

- |                              |                              |  |
|------------------------------|------------------------------|--|
| <input type="checkbox"/> Oui | <input type="checkbox"/> Non | <input type="checkbox"/> Non approprié |
|------------------------------|------------------------------|--|

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

- |                                      |  |                                     |  |
|--------------------------------------|--|-------------------------------------|--|
| <input type="checkbox"/> Clinique    | <input type="checkbox"/> Biochimique                                       | <input type="checkbox"/> Biologique | <input type="checkbox"/> Exploration fonctionnelle |
| <input type="checkbox"/> Imagerie    | <input type="checkbox"/> Anatomopathologie                                 | <input type="checkbox"/> Autre :    |  |
| <input type="checkbox"/> Génétique : | <input type="checkbox"/> Chromosomique (caryotype standard, FISH)          |                                     |  |
|                                      | <input type="checkbox"/> ACPA  |                                     |  |
|                                      | <input type="checkbox"/> Analyse moléculaire ciblée (1 ou plusieurs gènes) |                                     |  |
|                                      | <input type="checkbox"/> Analyse pangénomique                              |                                     |  |
|                                      | <input type="checkbox"/> Autre méthode :                                   |                                     |  |

**Maladie rare (Orphanet)\*<sup>1</sup> :**  774

{<sup>1</sup>Si diagnostic probable ou confirmé}
 Si Autre :

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

- |                                 |  |                                    |
|---------------------------------|--|------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Absent | <input type="checkbox"/> Non approprié | <input type="checkbox"/> Approprié |
|---------------------------------|--|------------------------------------|

**Âge aux premiers signes\* :**

- |   |   |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Anténatal                                      | <input type="checkbox"/> A la naissance |
| <input type="checkbox"/> Postnatal : à l'âge de ..... ans et ..... mois | <input type="checkbox"/> Non déterminé  |

**Âge au diagnostic clinique\* :**

- |                                     |   |   |
|-------------------------------------|---|---|
| <input type="checkbox"/> Anténatal  | <input type="checkbox"/> A la naissance | <input type="checkbox"/> Postnatal : à l'âge de ..... ans et ..... mois |
| <input type="checkbox"/> Postmortem | <input type="checkbox"/> Non déterminé  | ou à la date du :   |

**Âge au diagnostic génétique\* :**

- |                                     |   |   |
|-------------------------------------|---|---|
| <input type="checkbox"/> Anténatal  | <input type="checkbox"/> A la naissance | <input type="checkbox"/> Postnatal : à l'âge de ..... ans et ..... mois |
| <input type="checkbox"/> Postmortem | <input type="checkbox"/> Non déterminé  | ou à la date du :   |