

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)* :

- | | | |
|--|---|---|
| <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* : 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

- | | | |
|--------------------------|--------|---|
| <input type="checkbox"/> | 588 | Syndrome de Marfan |
| <input type="checkbox"/> | 60030 | Syndromes Loeys Dietz |
| <input type="checkbox"/> | 3342 | Arterial tortuosity syndrome |
| <input type="checkbox"/> | 91387 | Familial Thoracic Aortic Aneurysm and aortic dissection |
| <input type="checkbox"/> | 2462 | Syndrome de Shprintzen-Goldberg |
| <input type="checkbox"/> | 776 | Syndrome de Lujan Fryns |
| <input type="checkbox"/> | 282979 | Neonatal Marfan Syndrome |
| <input type="checkbox"/> | 115 | Syndrome de Beals |
-