

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

Etiquette avec le Numéro Identification Patient dans l'hôpital (IPP/NIP)

Et l'identifiant National de Santé (numéro de Sécurité Sociale)

Commune de résidence\* :

Commune de naissance\* :

Décédé (date) :

Date d'inclusion dans le site MR\* :

## Prise en charge

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\* : Cliquez ici pour entrer une date.

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) :**

Statut actuel du diagnostic\* :  En cours  Probable  Confirmé  Indéterminé

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\* :  Anténatal  A la naissance  Postnatal : à l'âge de ..... ans et ..... mois  
 Postmortem  Non déterminé ou à la date du : Cliquez ici pour entrer une date.

Type d'investigation(s) réalisée(s)\* :  Clinique  Biochimique  Biologique  Exploration fonctionnelle  
 Imagerie  Anatomopathologie  Autre :

Génétique :  Chromosomique (caryotype standard, FISH)  
 ACPA (CGH-Array, ...)  
 Séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes)  
 Séquençage non ciblé (Mendéliome, Exome, Génome)  
 Autre méthode :

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

- ORPHA 286 : SED vasculaire (COL3A1):
- ORPHA 449400 : Aortite associée à IgG4
- ORPHA 3287 : Artérite de Takayasu
- ORPHA 1457 : Coarctation de l'aorte
- ORPHA 3342 : Tortuosité artérielle (SLC2A10)
- ORPHA 73229 : Syndrome HANAC (COL4A1, COL4A2)
- ORPHA 536545 : SED cyphoscoliotique (PLOD1, FKBP14)
- ORPHA 230845 : SED classique type vasculaire-like (COL1A1 p.(Arg312Cys)
- ORPHA 458718 : Dissection spontanée idiopathique artère coronaire
- ORPHA 98892 : Hétérotopie nodulaire périventriculaire (ex-SED lié à l'X) (FLNA)
- ORPHA 436274 : PXE-like avec rétinite pigmentaire (GGCX)
- ORPHA 289601 : Sd héréditaire de calcification artérielle et articulaire (NT5E)
- ORPHA 36258 : Maladie de Buerger ou thromboangéite oblitérante
- ORPHA 1682 : Dissection artérielle lentiginose (dissection artérielle MSA)
- ORPHA 402075 : Bicuspidie aortique familiale (SMAD6, ROBO4, NOTCH1)
- ORPHA 1244 : Bicuspidie valvulaire aortique (SMAD6, ROBO4, NOTCH1)
- ORPHA 91387 : Anévrisme familial de l'aorte thoracique et dissection aortique (MYH11, ACTA2, LOX...)
- ORPHA 60030 : Loeys Dietz (SMAD3, TGFBR1, TGFBR2, TGFB2)
- ORPHA 3193 : Sténose aortique supra-valvulaire, Sd de Williams (ELN)
- ORPHA 75392 : SED parodontal (C1R, C1S)
- ORPHA 758 : PXE (ABCC6, ENPP1)
- ORPHA 336 : Dysplasie fibromusculaire
- ORPHA 287 : SED classique (COL5A1, COL5A2)
- ORPHA 230839 : SED classique-like type 1 (TNXB)
- ORPHA 397 : Aortite sur artérite à cellules géantes