

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<br>maladies rares (CRMR) | <input type="checkbox"/> Autre  |

### Activité

Date de l'activité\* : Cliquez ici pour entrer une date.

Contexte\* :  Consultation  Hospitalisation traditionnelle  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) :

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)\* :  Imagerie  Clinique  Biologique  Anatomopathologie  
 Autre :

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

- Inconnue** Malformation artérioveineuse médullaire
- ORPHA:46724 Malformation artérioveineuse cérébrale
- ORPHA:1053 Malformation anévrysmale de la veine de Galien
- ORPHA:140944 Syndrome de CLOVES
- ORPHA:53721 Syndrome métamérique artérioveineux spinal
- Autre (Hors label) : .....