

Site MR\* : .....

Médecin référent MR\* : .....

N° dossier service : .....

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

et l'Identifiant National de Santé  
(numéro de sécurité sociale)

Le patient (ou responsable légal) a été dûment informé  
et ne s'oppose pas au traitement de ses données\*

## Données administratives

Nom de naissance\* : ..... Date de naissance\* : .. / .. / ..

Nom d'usage : ..... Sexe\* :  Féminin  Masculin

1° Prénom\* : .....  Décédé (date : .. / .. / ..)

Commune de naissance\* : .....

Commune de résidence\* : .....

Etiquette avec l'adresse du patient

Si le patient n'est pas le propositus

Le patient est le/la (relation) ..... du propositus (Prénom/Nom) .....

## Prise en charge

Centre de rattachement\* : .....  Hors label

Date d'inclusion dans le site MR\* : .. / .. / ..

Initialement adressé par\* :  Pédiatre (ville)  Généticien  
 Pédiatre (hôpital)  Centre de référence maladies rares (CRMR)  
 Autre spécialiste (ville/hôpital)  Centre de compétences maladies rares (CCMR)  
 Périnatal  Centre de protection maternelle et infantile (PMI)  
 Venu de lui-même  Centre de prise en charge (CAMSP, CMPP, SESSAD, ...)  
 Association de patients  Centre de diagnostic / dépistage prénatal  
 Généraliste  Autre  
 Gynéco/obstétricien

## Activité

Date de l'activité\* : .. / .. / .. Lieu (si consultation avancée) : .....

Centre pour lequel l'activité est déclarée\* : .....  Hors label

Contexte\* :  consultation  diagnostic  
 consultation pluridisciplinaire  mise en place de la prise en charge  
 hôpital de jour  suivi  
 hospitalisation traditionnelle  conseil génétique  
 avis sur dossier en consultation  consultation de transition enfant/adulte  
 avis personnel d'expertise sur un dossier  diagnostic prénatal  
de : <15 min | <30 min | 30 min et +  diagnostic préimplantatoire  
 RCP  prise en charge en urgence  
 avis en salle  acte médical  
 téléconsultation  protocole de recherche  
 autre : .....  éducation thérapeutique

## Profession(s) intervenant(s)\*:

Médecin  Kinésithérapeute  Infirmier  
 Assistante sociale  Psychologue/Neuropsych.  Orthophoniste  
 Diététicien(ne)  Psychomotricien(ne)  Enseignant(e) spécialisé(e)  
 Ergothérapeute  Conseiller(e) en génétique  Autre : .....

## Nom(s) intervenant(s):

## Diagnostic

Statut actuel du diagnostic\* :  en cours  
 probable  
 confirmé  
 indéterminé

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

clinique  imagerie  
 biochimique  exploration fonctionnelle  
 biologique  anatomopathologie  
 génétique  
 chromosomique (caryotype standard, FISH)  
 ACPA (CGH-Array, ...)  
 séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes)  
 séquençage non ciblé (Mendéliome, Exome, Génome)  
 autre méthode  
 autre : .....

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre\* :  absent  
 non approprié  
 approprié

## Âge aux premiers signes\*:

anténatal  
 à la naissance  
 postnatal : à l'âge de ..... ans et ..... mois  
 non déterminé

## Âge au diagnostic\*:

anténatal  
 à la naissance  
 postnatal : à l'âge de ..... ans et ..... mois  
ou à la date du .. / .. / ..  
 postmortem  
 non déterminé

## Anté et néonatal (facultatif)

Assistance médicale à la procréation :  oui  
 non

Né à terme :  oui  non Précision du terme : ..... SA

Poids à la naissance : ..... g

Taille à la naissance : ..... cm

Périmètre crânien à la naissance : ..... cm

## Présence d'anomalie(s) anténatale(s) :

non  unique  multiple

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

## Description clinique :

## Signes atypiques :

Gène(s) (HGNC) : .....

Anomalie chromosomique : .....

Mutation(s) : .....

Sujet apparemment sain :  oui  non

Cas :  sporadique  familial

## Mode de transmission :

autosomique dominant  multifactoriel  
 autosomique récessif  chromosomique  
 lié à l'X  non déterminé  
 mitochondrial

Issu d'une union consanguine :  oui  NSP  
 non

Type d'examen anténatal	Examen effectué	Anomalie détectée
Échographie/échocardiographie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Scanner/scanner 3D	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
IRM/IRM cérébrale	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Biopsie du Trophoblaste	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Amniocentèse	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Cordocentèse	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Marqueurs sériques	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Radiographie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Caryotype	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Autre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Terme auquel l'anomalie a été diagnostiquée : ..... SA

Proposition d'IMG :  oui  non  Inconnu

## Recherche (facultatif)

Un traitement médicamenteux spécifique à la maladie rare est en cours  oui  non

Médicament(s) orphelin(s) (nom commercial) .....

Le patient participe à un protocole  oui\*  non

Accord pour être contacté pour un protocole  oui  non

Échantillon biologique pour la recherche prélevé  oui  non

Échantillon biologique pour le diagnostic moléculaire prélevé  oui  non

\*Ref. essai clinique :

