

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 dans la BNDMR*

Données administratives

Nom de naissance* : Date de naissance* : ____ / ____ / ____

Nom d'usage : Sexe* : Féminin Masculin

1^{er} 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

Site de rattachement* : Hors labellisation

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) :

(Site pour lequel l'activité est déclarée* = Site de la Prise en charge)

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
 RCP diagnostic préimplantatoire
 avis en salle prise en charge en urgence
 téléconsultation acte médical
 autre : protocole de recherche
 éducation thérapeutique

Profession(s) intervenant(s)* :

Médecin Kinésithérapeute Infirmier
 Assistante sociale Psychologue/Neuropsychologue 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

Caractérisation génétique du diagnostic :

oui non non approprié

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

clinique imagerie
 biochimique exploration fonctionnelle
 biologique anatomopathologie
 génétique : autre :

chromosomique (caryotype, FISH)
 ACPA solo duo trio+ NSP
 analyse moléculaire ciblée (1 ou plusieurs gènes)
 analyse ciblée unique
 panel, analyse : solo duo trio+ NSP
 NSP solo duo trio+ NSP
 analyse pangénomique :
 exome, analyse :
 génome, analyse :
 autre méthode :

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre* :

absent non approprié approprié

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

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 : *Si diagnostic probable ou confirmé

Description clinique :

Signes atypiques :

Gène(s) (HGNC) :

Anomalie chromosomique :

Mutation(s) :

Sujet apparemment sain : oui non

Âge aux premiers signes* :

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

Âge au diagnostic clinique* : (si diag. confirmé)

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

Âge au diagnostic génétique* : (si caractérisation génétique)

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

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

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 :

1 UNIQUE centre d'affiliation à cocher :

- [C] : CRMERCD _ Centre de référence Maladies endocriniennes de la croissance et du développement
- [D] : DEVGEN _ Centre de référence Développement génital : du fœtus à l'adulte
- [H] : HYPO _ Centre de référence Maladies rares de l'hypophyse
- [P] : PRISIS _ Centre de référence Pathologies rares de l'insuline-sécrétion et de l'insulino-sensibilité
- [RH] : TRH _ Centre de référence Maladies rares de la thyroïde et des récepteurs hormonaux
- [S] : MRS _ Centre de référence Maladies rares de la surrénale

□ PATHOLOGIE(S) À COCHER (Code ORPHA) [CENTRE(S) D’AFFILIATION]

Si code Orpha* = Pathologie à coder dans l'item ' Description clinique ' dans BaMaRa

Statut diagnostic = en cours (résultats examens non revenus) // probable (suspicion)
 confirmé // indéterminé (examens non contributifs)

 Pathologie avec mention : «(code Orpha*) + nom du gène muté » => coder :
 diagnostic : « confirmé » si gène trouvé ou « indéterminé » si recherche génétique négative

" + nom du gène muté : ... " => à coder dans l'item ' Gène (HGNC) ' dans BaMaRa

Pré-indications PFMG

<input type="checkbox"/> Hypertthyroïdie gestationnelle (familiiale) (99819) [RH]
<input type="checkbox"/> Hypertthyroïdie familiale par mutation du récepteur de la TSH (424) [RH]
Hypothyroïdie congénitale par anomalie du développement de la thyroïde : [C RH]
<input type="checkbox"/> athyréose (95713) <input type="checkbox"/> ectopie thyroïdienne(95712)
<input type="checkbox"/> hémiaigénésie de la thyroïde (95719) <input type="checkbox"/> hypoplasie de la thyroïde (95720)
Autres Hypothyroïdie congénitale : [C RH]
<input type="checkbox"/> centrale avec macroorchidie tardive liée à l'X (329235)
<input type="checkbox"/> due exposition maternelle méd. anti-thyroïdiens (2261313)
<input type="checkbox"/> familiale par anomalie hormonosynthèse (95716)
<input type="checkbox"/> idiopathique (95717) <i>HC familiale gènes non identifiés</i>
<input type="checkbox"/> par mutation récepteur TSH (90673) <input type="checkbox"/> par passage transplacentaire Ac anti-récepteur TSH (95715)
<input type="checkbox"/> par déficit facteurs transcription impliqués dans développement ou fonction hypophysaire (226307)
-> <i>Si HC avec goitre à spécifier avec :</i> <input type="checkbox"/> <i>Goitre congénital (HPO 0008251*)</i>
<input type="checkbox"/> Maladie de Basedow à début pédiatrique (525731) [C]
Syndrome de sensibilité réduite aux hormones thyroïdiennes : [RH]
<input type="checkbox"/> Déficit métabolisme hormone thyroïdienne (petite taille/retard osseux par) (171706)
<input type="checkbox"/> Hypertthyroïdie dysalbuminémique familiale (276271) (<i>Non rare en Europe</i>)
<input type="checkbox"/> Hypertthyroïdie euthyroïdienne par dyspré-albuminémie (transthyréine) (597939)
<input type="checkbox"/> Résistance hormones thyroïdiennes par mutation récepteur hormones thyroïdiennes α (566231)
<input type="checkbox"/> Résistance hormones thyroïdiennes par mutation récepteur hormones thyroïdiennes β (566243)
<input type="checkbox"/> Syndrome d'Allan-Herndon-Dudley (59)
-> <i>si impossible de préciser origine : sensibilité réduite HT (596426*) + diagnostic « probable »</i>
<input type="checkbox"/> Syndrome de Pendred (705) [RH]
<input type="checkbox"/> Diabète néonatal [P] : <input type="checkbox"/> transitoire (99886) <input type="checkbox"/> permanent isolé (99885)
Diabète néonatal (224*) [P] : <input type="checkbox"/> + Gène : ABC8 <input type="checkbox"/> + Gène : KCNJ11 <input type="checkbox"/> + Gène : INS + nom du gène muté :
Diabète monogénique ; MODY (552) : [P]
<input type="checkbox"/> MODY1 + Gène : HNF4A <input type="checkbox"/> MODY2 + Gène : GCK <input type="checkbox"/> MODY3 + Gène : HNF1A
<input type="checkbox"/> Néphropathie tubulo-interstitielle autosomique dominante associée à HNF1B (MODY5) (93111)
<input type="checkbox"/> MODY (552) + nom du gène muté :
<input type="checkbox"/> Autre forme rare de diabète sucré (181381*) [P] + nom du gène muté :
Diabète syndromique : [P]
<input type="checkbox"/> Diabète-surdité de transmission maternelle (225) <input type="checkbox"/> Syndrome d'Alström (64)
<input type="checkbox"/> Syndrome dérèglement immunitaire-ployendocrinopathie-entéropathie lié à l'X (IPEX) (37042)
<input type="checkbox"/> Syndrome de Wolcott-Rallison (1667) <input type="checkbox"/> Syndrome de Wolfram (3463)
<input type="checkbox"/> Lipodystrophie généralisée congénitale (Berardinelli-Seip) (528) [P]
<input type="checkbox"/> + Gène : BSCL1 (AGPAT2) <input type="checkbox"/> + Gène : BSCL2 (seipin) <input type="checkbox"/> + Gène : BSCL3 (CAV1)
<input type="checkbox"/> + Gène : BSCL4 (CAVIN1) + nom du gène muté :
<input type="checkbox"/> Lipodystrophie génétique (98305*) [P] + nom du gène muté :
Lipodystrophie partielle familiale [P] :
<input type="checkbox"/> de Dunnigan (2348) + Gène : LMNA <input type="checkbox"/> type Köberling (79084) + Gène : FLDP1
<input type="checkbox"/> associée à PPARG (79083) + Gène : PPARG <input type="checkbox"/> associée à AKT2 (79085) + Gène : AKT2
<input type="checkbox"/> associée à PLIN1 (280356) + Gène : PLIN1 <input type="checkbox"/> associée à CIDEC (435651) + Gène : CIDEC
<input type="checkbox"/> associée à LIPE (435660) + Gène : LIPE <input type="checkbox"/> associée à autre (98306*) + nom du gène muté :
Lipodystrophie acquise [P] :
<input type="checkbox"/> partielle (syndrome de Barraquer-Simons) (79087) <input type="checkbox"/> généralisée (79086)
<input type="checkbox"/> autre (98307*) + nom du gène muté :
<input type="checkbox"/> Adénoipomatose symétrique à prédominance cervicale (Launois-Bensaude) (2398) [P] :
<input type="checkbox"/> + Gène : MFN2 <input type="checkbox"/> + nom du gène muté :
Syndrome d'insulino-résistance (sans lipodystrophie) : [P]
<input type="checkbox"/> Type A (mutation INSR) (2297) <input type="checkbox"/> Type B (AutoAC anti-INSR) (2298)
<input type="checkbox"/> Lépréchaunisme (508) <input type="checkbox"/> Syndrome de Rabson Mendenhall (769)
<input type="checkbox"/> Syndrome SHORT (3163)
<input type="checkbox"/> autre forme de résistance à l'insuline rare (181368*) + nom du gène muté :
Syndrome progéroïde : [P]
<input type="checkbox"/> Progéria (Hutchinson-Gilford) (740) <input type="checkbox"/> syndrome de Werner atypique (79474)
<input type="checkbox"/> syndrome de Werner (902) <input type="checkbox"/> autre (139033*) + nom du gène muté :

<input type="checkbox"/> Anorexie mentale de l'enfant (525738) [C]
<input type="checkbox"/> Syndrome de Beckwith-Wiedemann (116) [C]
<input type="checkbox"/> Syndrome de Laron (insensibilité complète GH)(633) [C]
<input type="checkbox"/> Syndrome de Silver-Russell (813) [C]
<input type="checkbox"/> Syndrome de Temple (254516) [C]
<input type="checkbox"/> Syndrome de Turner (881) [C D]
46,XX Anomalie du développement sexuel due aux androgènes d'origine maternelle : [D]
<input type="checkbox"/> endogène (325093) <input type="checkbox"/> exogène (325099)
<input type="checkbox"/> 46,XX Anomalie ovotesticulaire du développement sexuel (2138) [C D]
<input type="checkbox"/> 46,XX Anomalie testiculaire du développement sexuel (mâle XX) (393) [C D]
46,XX Syndrome d'anomalie développement sexuel : [C D]
<input type="checkbox"/> anomalies anorectales (2973) <input type="checkbox"/> anomalies squelettiques (2975)
-> <i>si impossible de préciser origine : 46,XX anomalie développement sexuel (2982*) + diagnostic « probable »</i>
<input type="checkbox"/> 46,XX / 46,XY Syndrome Chimère tétragamétique (199310) [D]
<input type="checkbox"/> 46,XY Anomalies ovotesticulaires du développement sexuel (325345) [C D]
46,XY Anomalie du développement sexuel : [C D]
<input type="checkbox"/> agénésie pénienne (49)
<input type="checkbox"/> anomalie développement sexuel 46,XY par exposition maternelle perturbateurs endoc (325537*)
<input type="checkbox"/> déficit en 5- α -réductase (753) <input type="checkbox"/> déficit en 17 β hydroxystéroïde déshydrogénase 3 (752)
<input type="checkbox"/> syndrome de dysgénésie gonadique - anomalies multiples (1770)
<input type="checkbox"/> syndrome de Smith-Lempki-Opitz (818)
-> <i>si impossible de préciser origine : 46,XY anomalie développement sexuel (98085*) + diagnostic « probable »</i>
<input type="checkbox"/> Aplasie müllérienne et hyperandrogénie WNT4 (247768) [D]
<input type="checkbox"/> Anorchidie congénitale isolée (983) [C D]
<input type="checkbox"/> Déficit en aromatase (91) [D]
<input type="checkbox"/> Dysgénésie gonadique 46,XX (dont mutation FSHR) (243) [C D RH]
<input type="checkbox"/> Dysgénésie gonadique mixte 45,X0 / 46,XY (1772) [C D]
Dysgénésie gonadique 46,XY [C D] :
<input type="checkbox"/> complète (242) <input type="checkbox"/> partielle (251510)
<input type="checkbox"/> syndrome de Denys-Drash (220) <input type="checkbox"/> syndrome de Frasier (347)
<input type="checkbox"/> Exstrophie vésicale-épispadias (322) [D]
<input type="checkbox"/> Hypogonadisme hypogonadotrope congénital isolé (238666) : [C D H]
<input type="checkbox"/> avec anosmie, syndrome de Kallmann (478) <input type="checkbox"/> sans anosmie (432)
<input type="checkbox"/> Hypoplasie des cellules de Leydig (755) [C D RH]
<input type="checkbox"/> Hypospade postérieur non syndromique (95706) [D]
<input type="checkbox"/> Insuffisance ovarienne précoce non acquise (95710*) [C D] + nom du gène muté :
<input type="checkbox"/> Insuffisance ovarienne précoce acquise (polyendocrinopathie auto-immune) (95709*) [D]
<i>ne pas coder les IOP acquises post-traitement</i>
<input type="checkbox"/> Séquence d'omphalocèle-extrophie cloacale-anus imperforé-anomalie spinale (93929) [D]
<input type="checkbox"/> Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (3109) [D]
Puberté précoce : [D H RH] <input type="checkbox"/> centrale (759) <input type="checkbox"/> idiopathique (169615)
<input type="checkbox"/> génétique (435554*) + nom du gène muté :
<input type="checkbox"/> Puberté précoce familiale liée aux garçons (testotoxicose) (3000) [C RH]
Syndrome d'insensibilité aux androgènes : [C D]
<input type="checkbox"/> insensibilité complète (99429) <input type="checkbox"/> insensibilité partielle (90797)
<input type="checkbox"/> Syndrome d'hypersécretion ovarienne (64739) [RH]
<input type="checkbox"/> Syndrome de Klinefelter 47,XXY (484) (<i>Non rare en Europe</i>) [D]
<input type="checkbox"/> Syndrome de McCune-Albright (562) [C H RH]
<input type="checkbox"/> Syndrome de persistance des canaux de Müller (2856) [C D]
<input type="checkbox"/> Syndrome de Turner (881) [C D]

Gynécologie
 voir fiche spécifique PGR

Adénome hypophysaire : [H]
<input type="checkbox"/> acromégalie (somatotrope) (963) <input type="checkbox"/> corticotrope (maladie cushing) (96253) [H S]
<input type="checkbox"/> gonadotrope fonctionnel (91348) <input type="checkbox"/> non fonctionnel (91349) <input type="checkbox"/> prolactinome (2965)
<input type="checkbox"/> somatomammotropinome (sécrétant GH+Pri) (314769) <input type="checkbox"/> thyrotrope (91347)
-> <i>adénome hypophysaire sujet jeune avec hypersécrétion associé</i>
<input type="checkbox"/> Apoplexie hypophysaire (95613) [H]
<input type="checkbox"/> Carcinome hypophysaire (300385) [H]
<input type="checkbox"/> Craniopharyngiome (54595) [C H]
<input type="checkbox"/> Déficit congénital isolé en ACTH (199296) [H S]
<input type="checkbox"/> Déficit hypophysaire associé à un kyste de la poche de Rathke (91350) [H]
<input type="checkbox"/> Déficit isolé en TSH (insuffisance thyrotrope) (90674) [C H RH]
<input type="checkbox"/> Diabète insipide central (178029) : [H]
<input type="checkbox"/> héréditaire (30925) <input type="checkbox"/> acquis (95626)
<input type="checkbox"/> Germinome du système nerveux central (91352) [H]
<input type="checkbox"/> Hypogonadisme hypogonadotrope congénital isolé (238666) : [C D H]
<input type="checkbox"/> avec anosmie, syndrome de Kallmann (478) <input type="checkbox"/> sans anosmie (432)
Hypophysite primitive : [H] <input type="checkbox"/> adénohypophysite (95512) <input type="checkbox"/> panhypophysite (95513)
Insuffisance hypophysaire acquise : [H]
<input type="checkbox"/> d'origine traumatique (ou iatrogène) (95619)
-> <i>Seulement en complément d'un diagnostic principal :</i> <input type="checkbox"/> d'origine tumorale (95503*)
Insuffisance hypophysaire infiltrative [H]
<input type="checkbox"/> sarcoïdose (797) <input type="checkbox"/> histiocytose langerhansienne (389) <input type="checkbox"/> Bêta-thalassémie (848)
<input type="checkbox"/> Insuffisance somatotrope non acquise isolée (sans PHE) (631) [C H]
<input type="checkbox"/> Panhypopituitarisme non acquis (90695) [C H]
Posthypophyse ectopique (95496) [C H]
<input type="checkbox"/> avec malformations associées <input type="checkbox"/> sans malformations associées
Puberté précoce : [D H RH] <input type="checkbox"/> centrale (759) <input type="checkbox"/> idiopathique (169615)
<input type="checkbox"/> génétique (435554*) + nom du gène muté :
<input type="checkbox"/> Spectre de dysplasie septo-optique (syndrome de De Morsier) (3157) [H]
<input type="checkbox"/> Syndrome d'insuffisance antéhypophysaire-déficit immunitaire variable (DAVID) (293978) [H S]
<input type="checkbox"/> Syndrome de Nelson (199244) [H S]
<input type="checkbox"/> Anomalie développement sexuel 46,XY - insuffisance surrénalienne par déficit en CYP11A1 (168558) [C D S]
<input type="checkbox"/> Anomalie développement sexuel 46,XY par déficit isolé en 17,20 lyase (90796) [C D S]
<input type="checkbox"/> Adénome producteur d'aldostérone (Conn) (85142) (<i>Non rare en Europe</i>) [S]
<input type="checkbox"/> Complexe de Carney (1359) [S]
<input type="checkbox"/> Déficit isolé familial en glucocorticoïdes (361) [S]
<input type="checkbox"/> Déficit isolé tardif en ACTH (199299) [S]
<input type="checkbox"/> Dysplasie micronodulaire pigmentée des surrénales (189439) [S]
Hyperaldostéronisme familial : [S]
<input type="checkbox"/> type I (403) <input type="checkbox"/> type II (404) <input type="checkbox"/> type III (251274)
Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en : [C D S]
<input type="checkbox"/> 21 hydroxylase classique (90794)
<input type="checkbox"/> 21 hydroxylase non classique (95698) (<i>Non rare en Europe</i>)
<input type="checkbox"/> 3 β hydroxystéroïde déshydrogénase (90791) <input type="checkbox"/> 11 β hydroxylase (90795)
<input type="checkbox"/> cytochrome P450 oxyréductase (déficit POR) (95699) <input type="checkbox"/> 17 α hydroxylase (90793)
<input type="checkbox"/> Hyperplasie congénitale lipidée des surrénales par déficit en STAR (90790) [C D S]
<input type="checkbox"/> Hyperplasie surrénalienne unilatérale primitive
(Hyperaldostéronisme primitif traitable par chirurgie) (231580) [S]
Hypoplasie congénitale des surrénales : [C D S]
-> <i>si impossible de préciser origine : Hypoplasie cong. des S (595337*) + diagnostic « probable »</i>
<input type="checkbox"/> déficit en glycerol kinase (coder en DAX) --> <input type="checkbox"/> liée à gène DAX1 --> <input type="checkbox"/> liée à l'X (95702)
<input type="checkbox"/> Hypoplasie surrénalienne familiale sans hormone lutéinisante + gène SF1 (95700) [C D S]
<input type="checkbox"/> Maladie d'Addison (85138) [S]
<input type="checkbox"/> Maladie de Cushing (96253) [H S]
Phéochromocytome/paragangliome sécrétant : [S]
<input type="checkbox"/> sporadique (276621) <input type="checkbox"/> héréditaire (29072)
<input type="checkbox"/> Pseudohyperaldostérionisme type 2 (88660) [S]
<input type="checkbox"/> Pseudohypoaldostérionisme (444916) [S]
<input type="checkbox"/> Résistance aux glucocorticoïdes (786) [S]
<input type="checkbox"/> Syndrome IMAGe (85173) [C D S]
<input type="checkbox"/> Syndrome MIRAGE (494433) [C D S]
Syndrome de Cushing : [S] <input type="checkbox"/> ectopique (99889)
<input type="checkbox"/> dû à une hyperplasie macronodulaire des surrénales (189427)
dû à un adénome cortisolique (abs code Orpha) --> diagnostic « probable » à préciser avec
adénome corticosurrénalien : <input type="checkbox"/> non sécrétant (HPO 0011745*) <input type="checkbox"/> sécrétant (HPO 0011746*)
-> <i>si impossible de préciser origine : Sd Cushing (553*) + diagnostic « probable »</i>
<input type="checkbox"/> Syndrome de Nelson (199244) [H S]