

Bordereau Patient

Site MR :

Médecin référent MR :

N° dossier service :

Etiquette avec le
Numéro Identification Patient
dans l'hôpital (JPP / 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 Masculin1^{er} Prénom :

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 (CRM/R)
 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/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

Type d'investigation(s) réalisée(s) :

clinique
 biochimique
 biologique
 test génétique
 Chromosomique (caryotype standard, FISH)
 ACPA (CGH-Array, ...)
 Séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes)
 Séquençage non ciblé (Mendéliome, Exome, Génome)
 Autre méthode
 imagerie
 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) :

Description clinique :

Signes atypiques :

Gène(s) (HGNC) :

Anomalie chromosomique :

Mutation(s) :

Sujet apparemment sain : oui nonCas : sporadique familial

Mode de transmission :

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

Issu d'une union consanguine : oui 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

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 nonAccord pour être contacté pour un protocole oui nonÉchantillon biologique pour la recherche prélevé oui nonÉchantillon biologique pour le diagnostic moléculaire prélevé oui non

Fiche pathologies gynécologiques rares



PGR

X



FIRENDO

L'arbitrage sur l'attribution de la pathologie au Centre de Référence des Pathologies Gynécologiques Rares est fonction des périmètres définis. Sont concernées par le CR PGR : toutes les conséquences gynécologiques (puberté, conséquences endocrino-gynécologique, contraception, fertilité, sexualité, grossesse) de toutes les jeunes filles et femmes atteintes d'une maladie chronique rare.

Exemple de codage des pathologies gynécologiques rares dans BaMaRa pour le diagnostic principal : **Galactosémie** (hors périmètre du PGR mais **avec les signes cliniques du périmètre du PGR**)

Maladie rare (Orphanet)	Galactosémie classique
Description clinique	<input checked="" type="checkbox"/> Erreurs innées du métabolisme rares <input checked="" type="checkbox"/> Anomalie du cycle menstruel et/ou de la puberté
Signes atypiques	<input checked="" type="checkbox"/> Aménorrhée

Code Orphanet d'une pathologie PGR à coder dans le champ « Maladies Rares »

Code Orphanet d'une pathologie à coder dans le champ « Description clinique » en fournissant des signes et ou des motifs de suivi gynécologiques → **Encadré « Signes atypiques » à compléter**

DIAGNOSTIC	Code Orphanet
SEINS	
<input type="checkbox"/> Adénofibrome géant du sein	180267
<input type="checkbox"/> Malformation mammaire rare	180163
<input type="checkbox"/> Polyadénomatose mammaire	50920
<input type="checkbox"/> Tumeur phyllode	180261
MALFORMATIONS UTERO-VAGINALES	
<input type="checkbox"/> Maladie gynécologique ou obstétrique rare autre que malformative	180199
<input type="checkbox"/> Malformation vaginale rare	180151
<input type="checkbox"/> Malformations utéro-vaginales	180062
<input type="checkbox"/> Pathologies utéro-vaginale ou vulvo-vaginale autre que malformative	180205
<input type="checkbox"/> Syndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser	3109
<input type="checkbox"/> Utérus bicorne	180134
<input type="checkbox"/> Utérus cloisonné	180122
<input type="checkbox"/> Utérus double - hémivagin - agénésie rénale	3411
<input type="checkbox"/> Vagin cloisonné	180154
MALADIES HEMORRAGIQUES HEREDITAIRES EXPOSANT A DES HEMORRAGIES GENITALES GRAVES	
<input type="checkbox"/> Maladie de Von Willebrand	903
<input type="checkbox"/> Maladie hémorragique rare	248308
<input type="checkbox"/> Maladie hémorragique rare par anomalie des plaquettes	248326
<input type="checkbox"/> Maladie hémorragique rare par déficit constitutionnel en facteurs de coagulation	248315

Signes atypiques :

DIAGNOSTIC	Code Orphanet
CONSEQUENCES GYNECOLOGIQUES DES MALADIES CHRONIQUES RARES	
<input type="checkbox"/> Anomalie du cycle menstruel et/ou de la puberté	180208
<input type="checkbox"/> Anomalie du développement sexuel d'intérêt gynécologique	325620
<input type="checkbox"/> Condition rare associée à la grossesse et à la périnatalité	163637
<input type="checkbox"/> Erreurs innées du métabolisme rares	68367
<input type="checkbox"/> Infertilité féminine rare	98049
<input type="checkbox"/> Insuffisance Ovarienne Précoce acquise	95709
<input type="checkbox"/> Insuffisance Ovarienne Précoce non acquise	95710
<input type="checkbox"/> Maladie cardiaque rare	97929
<input type="checkbox"/> Maladie endocrinienne rare	97978
<input type="checkbox"/> Maladie gynécologique ou obstétrique rare autre que malformative	180199
<input type="checkbox"/> Maladie hématologique rare	97992
<input type="checkbox"/> Maladie hépatique rare	57146
<input type="checkbox"/> Maladie immunologique rare	98004
<input type="checkbox"/> Maladie inflammatoire rare de l'intestin	104012
<input type="checkbox"/> Maladie intestinale rare	117569
<input type="checkbox"/> Maladie neurologique rare	98006
<input type="checkbox"/> Maladie osseuse rare	93419
<input type="checkbox"/> Maladie pulmonaire/respiratoire rare	97955
<input type="checkbox"/> Maladie rare de la peau	89826
<input type="checkbox"/> Maladie rare du système circulatoire	98028
<input type="checkbox"/> Maladie rénale rare	93626
<input type="checkbox"/> Maladie rhumatologique rare	182231
<input type="checkbox"/> Maladie systémique rare	182222
<input type="checkbox"/> Maladie thrombotique rare d'origine hématologique	182054
<input type="checkbox"/> Malformation anorectale	96346
<input type="checkbox"/> Syndrome de Willi Prader	739

Commentaires :