

Site MR* :

Médecin référent MR* :

N° dossier service :

 Le patient (ou responsable légal) s'oppose à la réutilisation de ses données dans l'entrepôt de données de santé BNDMR

 Le patient (ou son représentant légal) a donné son accord par consentement signé au partage de ses données au(x) registre(s) :

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

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

Etiquette avec l'adresse du patient

Données administratives

Nom de naissance* :

Date de naissance* : ____ / ____ / ____

Nom d'usage :

Sexe* : Féminin Masculin Inconnu1^{er} Prénom* : Décédé (date : ____ / ____ / ____)

Commune de naissance* :

Commune de résidence* :

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* :

<input type="checkbox"/> Pédiatre (ville)	<input type="checkbox"/> Généticien
<input type="checkbox"/> Pédiatre (hôpital)	<input type="checkbox"/> Centre de référence maladies rares (CRMR)
<input type="checkbox"/> Autre spécialiste (ville/hôpital)	<input type="checkbox"/> Centre de compétences maladies rares (CCMR)
<input type="checkbox"/> Périnatal	<input type="checkbox"/> Centre de protection maternelle et infantile (PMI)
<input type="checkbox"/> Venu de lui-même	<input type="checkbox"/> Centre de prise en charge (CAMSP, CMPP, SESSAD, ...)
<input type="checkbox"/> Association de patients	<input type="checkbox"/> Centre de diagnostic / dépistage prénatal
<input type="checkbox"/> Généraliste	<input type="checkbox"/> Autre
<input type="checkbox"/> 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
 consultation pluridisciplinaire
 hôpital de jour
 hospitalisation traditionnelle
 avis sur dossier en consultation
 avis personnel d'expertise sur un dossier
 RCP régionale ou locale-centre organisateur
 RCP nationale ou européenne-centre participatif
 avis en salle
 téléconsultation
 autre :

 Objectif(s)* : diagnostic
 mise en place de la prise en charge
 suivi
 conseil génétique
 rendu de résultat diagnostic génétique
 consultation de transition enfant/adulte
 diagnostic prénatal
 diagnostic préimplantatoire
 prise en charge en urgence
 acte médical
 protocole de recherche
 éducation thérapeutique

Profession(s) intervenant(s)* :

<input type="checkbox"/> Profession médicale	<input type="checkbox"/> Conseiller(e) en génétique	<input type="checkbox"/> orthoptiste
<input type="checkbox"/> Assistante sociale	<input type="checkbox"/> Infirmier	<input type="checkbox"/> Puéricultrice
<input type="checkbox"/> Diététicien(ne)	<input type="checkbox"/> Orthophoniste	<input type="checkbox"/> pharmacienne
<input type="checkbox"/> Ergothérapeute	<input type="checkbox"/> Enseignant(e) spécialisé(e)	<input type="checkbox"/> Enseignant en activités physiques adaptées
<input type="checkbox"/> Kinésithérapeute	<input type="checkbox"/> coordinateur de parcours de santé	<input type="checkbox"/> Autre périnatal :
<input type="checkbox"/> Psychologue/Neuropsychologue		
<input type="checkbox"/> Psychomotricien(ne)	<input type="checkbox"/> Infirmière de pratique avancée	

Nom(s) intervenant(s) :

Diagnostic

Statut actuel du diagnostic* :

 en cours confirmé apparenté réfuté
 probable indéterminé non porteur

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 appropriéCas : 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

Sujet apparemment sain :

Anté et néonatal (facultatif)

Assistance médicale à la procréation : oui nonNé 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)* :

 Maladie complexe non rare labellisée ou pour laquelle il existe une volonté de labellisation

Code(s) (CIM-10)

Description clinique :

Signes atypiques :

Gène(s) (HGNC) :

Évènement(s) génétique(s) pathogène(s) :

Moment des premiers signes* :

 anténatal
 à la naissance
 postnatal : à l'âge de ____ ans et ____ mois ou à la date ____ / ____ / ____
 Aucun signe à ce jour ou porteur sain
 inconnu

Moment du diagnostic clinique* :

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

Moment du diagnostic génétique* :

 anténatal postmortem
 à la naissance inconnu
 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* nonAccord pour être contacté pour un protocole oui nonÉchantillon biologique pour la recherche prélevé oui nonÉchantillon biologique pour le diagnostic moléculaire prélevé oui non

Lien vers Biobanque :

*Ref. essai clinique :

Recommandations pour le codage

Les 6 statuts du diagnostic :

- En cours : Phase précoce d'investigation. Aucun résultat d'examen n'est encore revenu pour ce diagnostic
- Probable : Forte suspicion pour le diagnostic, en attente d'examens complémentaires
- Confirmé : Diagnostic posé et confirmé par la ou les méthodes à préciser
- Indéterminé : Aucun diagnostic n'a pu être posé malgré les investigations poussées et terminées (impasse diagnostique)
- Apparenté non porteur : Parent (membre de la famille) d'un patient malade non porteur de l'anomalie/mutation
- Réfuté : Patient pour lequel les tests ont montré qu'il n'est pas atteint de la maladie testée

Impasse diagnostique



Statut du diagnostic	Items base BaMaRa à renseigner (Oui) ou pas (Non)
« En cours » Ou « Indéterminé »	« Maladie Rare (Orphanet) » : Non « Description clinique » : Oui « Signes atypiques » : Oui si pertinent « Caractérisation génétique du diagnostic » : Cf. chapitre ci-dessous « Moment aux 1ers signes » : Oui
« Confirmé » Ou « Réfuté »	« Maladie Rare (Orphanet) » : Oui OU « Description clinique » + « Gènes (HGNC) » : Oui
« Probable »	« Maladie Rare (Orphanet) » : Oui OU « Description clinique » : Oui si pertinent
« Apparenté non porteur »	« Caractérisation génétique du diagnostic » : Cf. chapitre ci-dessous
Pour les 4 statuts	« Signes atypiques » : Oui si pertinent « Caractérisation génétique du diagnostic » : Cf. chapitre ci-dessous « Moment aux 1ers signes » : Oui « Gènes (HGNC) » : Au cas par cas

Items base BaMaRa à renseigner (Oui) ou pas (Non)

- Statut du diagnostic = **Indéterminé**
- « Maladie Rare (Orphanet) » : Non **OU** Code Orpha 6616874 (après investigation complète)
- « Description clinique » : Oui + **Code CIM-10 R69** (identification des patients dont l'étiologie de leur diagnostic clinique confirmé n'a pas été retrouvée = en impasse)
- « Signes atypiques » : Oui si pertinent
- « Caractérisation génétique du diagnostic » : réponse négative pour ce statut
- « Gènes (HGNC) » : Non
- « Moment aux 1ers signes » : Oui



Définition du patient en impasse diagnostique :

- Présente un diagnostic clinique et/ou hormonal confirmé mais sans étiologie retrouvée (exemple sans étiologie génétique).
- Qui va être ou a été présenté en RCP d'amont (Réunion de Concertation Pluridisciplinaire) pour PFMG (Plan France Médecine Génomique).
- Ou que l'on aurait aimé présenter pour PFMG, mais ne répondant pas au critère de la disponibilité des apparentés.
- Avec un ensemble de signes cliniques endocriniens sans pathologie et/ou gène identifiés.



Caractérisation génétique du diagnostic :

Caractérisation génétique du diagnostic

Oui Non Non approprié

Le diagnostic a-t-il été confirmé par une méthode de génétique ?

- Oui : **Test effectué** → Une caractérisation génétique a été obtenue → réponse positive
- Non : **Test effectué** → Une caractérisation génétique n'a pas été obtenue mais est attendue / nécessaire → réponse **négative**
- Non approprié : la maladie n'est pas d'origine génétique (cause exogène, infections virales, tératogènes, auto-anticorps...)
- Si doute : ne pas remplir l'item (non obligatoire)