



Bordereau Patient V4-2020-1

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* :

Nom d'usage :

1^{er} Prénom* :

Commune de naissance* :

Commune de résidence* :

Date de naissance* : .. / .. / ..

Sexe* : Féminin Masculin

Décédé (date : .. / .. / ..)

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* :
- | | |
|--|---|
| <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"/> Périmédical | <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) :

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

- Contexte* : consultation
 consultation pluridisciplinaire
 hôpital de jour
 hospitalisation traditionnelle
 avis sur dossier en consultation
 avis personnel d'expertise sur un dossier
de : <15 min | <30 min | 30 min et +
 RCP
 avis en salle
 téléconsultation
 autre :
- Objectif(s)* : diagnostic
 mise en place de la prise en charge
 suivi
 conseil 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"/> Médecin | <input type="checkbox"/> Kinésithérapeute | <input type="checkbox"/> Infirmier |
| <input type="checkbox"/> Assistante sociale | <input type="checkbox"/> Psychologue/Neuropsych. | <input type="checkbox"/> Orthophoniste |
| <input type="checkbox"/> Diététicien(ne) | <input type="checkbox"/> Psychomotricien(ne) | <input type="checkbox"/> Enseignant(e) spécialisé(e) |
| <input type="checkbox"/> Ergothérapeute | <input type="checkbox"/> Conseiller(e) en génétique | <input type="checkbox"/> 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 deans etmois
 non déterminé

Âge au diagnostic*:

- anténatal
 à la naissance
 postnatal : à l'âge deans etmois
ou à la date du / /
 postmortem
 non déterminé

Maladie rare (Orphanet)*1: ¹Si 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

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

| 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 :**