



Bordereau Patient

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^{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 :

<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
- 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 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) :

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 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 diagnostiquéeSA

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