



# Bordereau Patient V3-2019-2

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<sup>er</sup> 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  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 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

**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  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 :**