

Site* :

Médecin référent MR* :

N° dossier service :



Le responsable légal du fœtus a été dûment informé et ne s'oppose pas au traitement de ses données dans la BNDMR*

Données administratives

Nom de naissance de la mère* :

Nom d'usage de la mère :

1^{er} Prénom de la mère* :

Nom de naissance du père :

Grossesse multiple* : oui non

Prénom du fœtus :

Date début de la grossesse* : ____ / ____ / ____

Sexe* : Féminin Masculin Inconnu

Commune de résidence* :

Si le patient n'est pas le propositus

Le patient est le/la (relation) du propositus (Prénom/Nom)

*Etiquette avec le
Numéro Identification Patient
dans l'hôpital (IPP / NIP)
de la mère ou du fœtus*

Etiquette avec l'adresse de la mère

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* : avis sur dossier en consultation
 avis personnel d'expertise sur un dossier de : <15 min | <30 min | 30 min et +
 RCP
 autre :

- Objectif(s)* : diagnostic
 mise en place de la prise en charge
 suivi
 conseil génétique
 diagnostic prénatal
 prise en charge en urgence
 acte médical
 protocole de recherche

Profession(s) intervenant(s)* :

- Médecin
 Conseiller(e) en génétique
 Infirmier
 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

Premiers signes en anténatal*:

- oui
 non
 non déterminé

Diagnostic en anténatal*:

- oui
 non
 non déterminé

Maladie rare (Orphanet)*1: Si diagnostic probable ou confirmé

Description clinique :

Signes atypiques :

Gène (HGNC) :

Anomalie chromosomique :

Mutation :

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

Assistance médicale à la procréation : oui
 non

Présence d'anomalie(s) anténatale(s) :

- non unique multiple

Terme auquel l'anomalie a été diagnostiquée SA

Proposition d'IMG : oui non inconnu

| 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"/> |

Fin de grossesse

Type de fin de grossesse : ISG
 Fausse-couche
 Mort foetale in-utero
 IMG
 naissance (dans ce cas, compléter un bordereau Patient)

Date du décès : / /

Précision du terme : SA

Fœtopathologie : examen effectué
 pas d'examen

Recherche

Échantillon biologique pour la recherche prélevé : oui non

Échantillon biologique pour le diagnostic moléculaire prélevé : oui non