

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<sup>er</sup> Prénom de la mère\* : .....

Date début de la grossesse\* : \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_

Grossesse multiple\* :  oui, n° d'ordre\* .....  
 non

Sexe\* :  Féminin  Masculin  Inconnu

Nom de naissance du père : .....

Prénom du fœtus : .....

Commune de résidence\* : .....

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

*Etiquette avec l'adresse de la mère*

*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\* :  avis sur dossier en consultation  
 avis personnel d'expertise sur un dossier  
 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

**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  approprié

**Âge aux premiers signes en anténatal\*:**

oui  non  non approprié

**Âge au diagnostic clinique en anténatal\*:** (si diag. confirmé)

oui  non  non approprié

**Âge au diagnostic génétique en anténatal\*:**

(si caractérisation génétique)

oui  non  non approprié

**Maladie rare (Orphanet)\*1:** <sup>1</sup>Si 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**

**Assistance médicale à la procréation :**  oui  
 non

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

non  unique  multiple

**Terme auquel l'anomalie a été diagnostiquée** \_\_\_\_\_ SA

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  
 Accouchement  
 Aspiration  
 NSP  
 naissance (dans ce cas, compléter un bordereau Patient)

**Motif d'IMG :**  Cause foetale  
 Cause maternelle  
 cause autre

**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