



# Bordereau Patient V4-2022-1

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 dans la BNDMR\***



## Données administratives

Nom de naissance\* : .....

Nom d'usage : .....

1<sup>er</sup> 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

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"/> 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) : .....

(Site pour lequel l'activité est déclarée\* = Site de la Prise en charge)

- Contexte\* :  consultation  consultation pluridisciplinaire  hôpital de jour  hospitalisation traditionnelle  avis sur dossier en consultation  avis personnel d'expertise sur un dossier  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

**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

**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**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**Âge aux premiers signes\*:**

- anténatal  
 à la naissance  
 postnatal : à l'âge de \_\_\_\_\_ ans et \_\_\_\_\_ mois  
 non déterminé

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

- anténatal  postmortem  
 à la naissance  non déterminé  
 postnatal : à l'âge de \_\_\_\_\_ ans et \_\_\_\_\_ mois  
ou à la date du \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_

**Âge au diagnostic génétique\*:** (si caractérisation génétique)

- anténatal  postmortem  
 à la naissance  non déterminé  
 postnatal : à l'âge de \_\_\_\_\_ ans et \_\_\_\_\_ mois  
ou à la date du \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_

**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**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 :**