

Site* :

Médecin référent MR* :

N° dossier service :



Le responsable légal du fœtus **s'oppose** à la réutilisation de ses données pour la recherche

Données administratives

Nom de naissance de la mère* :

Nom d'usage de la mère :

1^{er} 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: ¹Si 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