



Bordereau Patient V5-2024-1

Site MR* :

Médecin référent MR* :

N° dossier service :

Le patient (ou responsable légal) **s'oppose** à la réutilisation de ses données pour la recherche

*Etiquette avec le
Numéro Identification Patient
dans l'hôpital (IPP / NIP)*

*et l'Identifiant National de Santé
(numéro de sécurité sociale)*

Données administratives

Nom de naissance* :

Nom d'usage :

1^{er} 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* : <input type="radio"/> consultation | Objectif(s)* : <input type="checkbox"/> diagnostic |
| <input type="radio"/> consultation pluridisciplinaire | <input type="checkbox"/> mise en place de la prise en charge |
| <input type="radio"/> hôpital de jour | <input type="checkbox"/> suivi |
| <input type="radio"/> hospitalisation traditionnelle | <input type="checkbox"/> conseil génétique |
| <input type="radio"/> avis sur dossier en consultation | <input type="checkbox"/> consultation de transition enfant/adulte |
| <input type="radio"/> avis personnel d'expertise sur un dossier | <input type="checkbox"/> diagnostic prénatal |
| <input type="radio"/> RCP | <input type="checkbox"/> diagnostic préimplantatoire |
| <input type="radio"/> avis en salle | <input type="checkbox"/> prise en charge en urgence |
| <input type="radio"/> téléconsultation | <input type="checkbox"/> acte médical |
| <input type="radio"/> autre : | <input type="checkbox"/> protocole de recherche |
| | <input type="checkbox"/> 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: ¹Si 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 :