



Site\* : .....

Médecin référent MR\* : .....

N° dossier service : .....

- Le responsable légal du fœtus **s'oppose** à la réutilisation de ses données dans l'entrepôt de données de santé BNDMR
- Le responsable légal du fœtus **a donné son accord par consentement signé** au partage de ses données au(x) registre(s) :

## 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 : .....

Lieu de résidence\* : .....

Perdu de vue à l'hôpital

*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

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"/> Venu de lui-même                  | <input type="checkbox"/> Centre de protection maternelle et infantile (PMI)   |
| <input type="checkbox"/> Association de patients           | <input type="checkbox"/> Centre de prise en charge (CAMSP, CMPP, SESSAD, ...) |
| <input type="checkbox"/> Généraliste                       | <input type="checkbox"/> Centre de diagnostic / dépistage prénatal            |
| <input type="checkbox"/> Gynéco/obstétricien               | <input type="checkbox"/> Autre  |

## 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 régionale ou locale - centre organisateur  
 RCP nationale ou européenne - centre participatif  
 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
  - rendu de résultat diagnostic génétique

Profession(s) intervenant(s)\* :

- Profession Médicale  
 Conseiller(e) en génétique  
 Infirmier  
 Autre : .....

Nom(s) intervenant(s) :

**Diagnostic****Statut actuel du diagnostic\*:**

- en cours     confirmé     apparenté     réfuté  
 probable     indéterminé    non porteur

**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  
 analyse moléculaire ciblée (1 ou plusieurs gènes)  
 analyse ciblée unique  
 panel, *analyse* :  solo     duo     trio+     NSP  
 NSP  
 analyse pangénomique :  
 exome, *analyse* :  solo     duo     trio+     NSP  
 génome, *analyse* :  solo     duo     trio+     NSP  
 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)\*:**


Maladie complexe non rare labellisée ou pour laquelle il existe une volonté de labellisation

**Code(s) (CIM-10)**

**Description clinique :**


**Gène(s) (HGNC) :** .....

**Évènement(s) génétique(s) pathogène(s) :** .....

**Moment des premiers signes\*:**

- anténatal  
 à la naissance  
 Aucun signe à ce jour ou porteur sain  
 inconnu

**Moment du diagnostic clinique\*:**

- anténatal  
 à la naissance  
 postmortem  
 inconnu

**Moment du diagnostic génétique\*:**

- anténatal                       postmortem  
 à la naissance                 inconnu

**Anté et néonatal**

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

**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 :** ..... / ..... / .....

**Age gestationnel :** ..... SA

**Fœtopathologie :**  examen effectué  
 pas d'examen

**Échantillon biologique pour la recherche prélevé :**

- oui     non

**Échantillon biologique pour le diagnostic moléculaire prélevé :**

- oui     non

**Lien vers Biobanque :** .....