



Bordereau Patient V7-2026-4

Site MR* :

Médecin référent MR* :

N° dossier service :

Le patient (ou responsable légal) **s'oppose** à la réutilisation de ses données dans l'entrepôt de données de santé BNDMR

Le patient (ou son représentant légal) a donné **son accord par consentement signé** au partage de ses données au(x) registre(s) :

*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* :

Tous les prénoms :

Lieu de naissance* :

Lieu de résidence* :

Date de naissance* : ____ / ____ / ____

Si le patient n'est pas le propositus

Le patient est le/la (relation) du propositus (Prénom/Nom)

Sexe*: Féminin Masculin Inconnu

Décédé (date : ____ / ____ / ____)

Perdu de vue à l'hôpital

Etiquette avec l'adresse du patient

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"/> rendu de résultat diagnostic génétique |
| <input type="radio"/> avis personnel d'expertise sur un dossier | <input type="checkbox"/> consultation de transition enfant/adulte |
| <input type="radio"/> RCP régionale ou locale-centre organisateur | <input type="checkbox"/> diagnostic prénatal |
| <input type="radio"/> RCP nationale ou européenne-centre participatif | <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"/> Profession médicale | <input type="checkbox"/> Conseiller(e) en génétique | <input type="checkbox"/> orthoptiste | <input type="checkbox"/> TEC |
| <input type="checkbox"/> Assistante sociale | <input type="checkbox"/> Infirmier(e) | <input type="checkbox"/> Puéricultrice | <input type="checkbox"/> Technicien(ne) de laboratoire |
| <input type="checkbox"/> Diététicien(ne) | <input type="checkbox"/> Orthophoniste | <input type="checkbox"/> pharmacien(ne) | Nom(s) intervenant(s): |
| <input type="checkbox"/> Ergothérapeute | <input type="checkbox"/> Enseignant(e) spécialisé(e) | <input type="checkbox"/> Enseignant(e) en activités physiques adaptées | |
| <input type="checkbox"/> Kinésithérapeute | <input type="checkbox"/> coordonnateur de parcours de santé | <input type="checkbox"/> ARC | |
| <input type="checkbox"/> Psychologue/Neuropsych. | <input type="checkbox"/> Infirmière de pratiques avancées | <input type="checkbox"/> Autre périmédical : | |
| <input type="checkbox"/> Psychomotricien(ne) | | | |

Diagnostic**Statut actuel du diagnostic*:**

- en cours confirmé apparenté réfuté
 probable indéterminé non porteur

Caractérisation génétique du diagnostic :

- oui non non approprié

Technique(s) génétique(s) utilisée(s)*:

- 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 : _____
 Mutations dynamiques dont (X-Fragile)
 Anomalies de méthylation
 Signature épigénétique
 Transcriptomique
 Autre omics

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 CIM-10 :

Description clinique :

Gène(s) (HGNC) : _____

Évènement(s) génétique(s) pathogène(s) : _____

Moment des premiers signes*:

- anténatal
 à la naissance
 postnatal : à l'âge de _____ ans et _____ mois ou à la date ____ / ____ / ____
 Aucun signe à ce jour ou porteur sain
 inconnu

Moment du diagnostic clinique*:

- anténatal postmortem
 à la naissance inconnu
 postnatal : à l'âge de _____ ans et _____ mois ou à la date du ____ / ____ / ____

Moment du diagnostic génétique*:

- anténatal postmortem
 à la naissance inconnu
 postnatal : à l'âge de _____ ans et _____ mois ou à la date du ____ / ____ / ____

Anté et néonatal (facultatif)

Age gestationnel : _____ SA

Poids à la naissance : _____ g

Taille à la naissance : _____ cm

Périmètre crânien à la naissance : _____ cm

Assistance médicale à la procréation : oui non

Recherche (facultatif)

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

Lien vers Biobanque _____

Qualité de vie (facultatif)

Date de l'évaluation CIF : ____ / ____ / ____

Valeur du score : _____

Libellé de la valeur : _____