

DONNEES ADMINISTRATIVES

* Le patient (ou responsable légal) a été dûment informé et ne s'oppose pas au traitement de ses données

*SEXE : Féminin Masculin

* Le patient est un fœtus

* Coller ici l'étiquette avec le Numéro Identification Patient dans l'hôpital (IPP/NIP)

*Coller ici l'étiquette avec les coordonnées du patient

LIEU DE NAISSANCE :

Code postal : _____

*Commune : _____

Pays (si étranger) : _____

PRISES EN CHARGE

*CENTRE DE RATTACHEMENT : SPRATON HORS LABEL

*MÉDECIN RÉFÉRENT : _____

*DATE D'INCLUSION : ____/____/____ (1^{ère} fois dans le centre)

*PATIENT INITIALEMENT ADRESSÉ PAR :

- Pédiatre : Ville Hôpital
- Autre spécialiste (ville/hôpital)
- Généraliste
- Centre de DPN
- Gynéco/obstétricien
- Généticien
- Centre de référence
- Centre de compétence
- PMI
- Centre de prise en charge (CAMSP, CMPP, SESSAD, ...)
- Venu de lui-même
- Associations de patients
- Autre : _____

ACTIVITE

*DATE DE L'ACTIVITÉ :
 ____/____/____

*CONTEXTE :

*OBJECTIF(S) : Cocher 1 ou plusieurs cases

- Consultation
- Consultation pluridisciplinaire
- HDJ
- Hospitalisation traditionnelle
- Avis sur dossier en consultation
- Avis sur dossier avec un médecin (mail, téléphone)
- De : <15min <30 min 30 min et +
- RCP (staff)
- Avis en salle (dans un autre service)
- Téléconsultation (patient par mail/téléphone)
- Autre : _____

- Diagnostic
- Mise en place de la prise en charge
- Suivi
- Conseil génétique
- Consultation de transition enfant/adulte
- Diagnostic prénatal
- Prise en charge en urgence
- Acte médical (dont chirurgical)
- Protocole de recherche
- Éducation thérapeutique

*LIEU (si hors de l'établissement) :

*PRATICIEN(S) INTERVENANT(S) :

DIAGNOSTIC

*STATUT ACTUEL :

*TYPES D'INVESTIGATION(S) RÉALISÉE(S) : Cocher 1 ou plusieurs cases

*DIAGNOSTIC A L'ENTRÉE DU CENTRE :

- En cours
- Probable
- Confirmé
- Indéterminé
- Test génétique
- Caryotype / FISH
- CGH-Array
- Ciblé (puce, panel)
- Non ciblé (exome, génome)
- Autre méthode : _____
- Clinique
- Biochimique
- Imagerie
- Autre : _____

- Absent
- Non approprié
- Approprié

ANOMALIE CHROMOSOMIQUE/GÉNÉTIQUE :

CAS : Sporadique Familial

Si cas familial déjà pris en charge par le Centre, indiquer le nom du patient : _____

*AGE AUX 1^{ERS} SIGNES :

*AGE AU DIAGNOSTIC :

- Anténatal
- A la naissance
- Postnatal : _____
- Non déterminé
- Anténatal
- A la naissance
- Postnatal : _____
- Postmortem
- Non déterminé

PARENTS APPARENTÉS : Oui Non Ne sait pas

* Items obligatoires

DIAGNOSTIC SUITE

- Syndrome de Pierre Robin isolé
- Anomalie fonctionnelle néonatale du tronc cérébral
- Syndrome de délétion 22q11.2
- Trisomie 21
- Syndrome CHARGE
- Atrésie de l'œsophage Association VACTERL/VATER
- Syndrome de Noonan
- Syndrome de Stickler
- Syndrome de Kabuki
- Syndrome de Goldenhar
- Syndrome de Silver-Russell
- Syndrome de Treacher-Collins
- Syndrome d'alcoolisation fœtale
- Syndrome de Cornelia de Lange
- Trouble du comportement alimentaire acquis du nourrisson

DESCRIPTION CLINIQUE :

Signes typiques d'intérêt :

Signes atypiques :

DONNÉES ANTÉNATALES

- * (si Fœtus) **GROSSESSE MULTIPLE** Oui Non
- PMA** Oui Non
- ANOMALIE DIAGNOSTIQUÉE EN ANTÉNATAL** Unique Multiple Non
- Si oui, a quel terme (en SA) : _____
- PROPOSITION D'IMG** Oui Non Inconnu

TYPE D'EXAMEN ANTÉNATAL	EXAMEN EFFECTUÉ	ANOMALIE DETECTÉE
Echographie / échocardiographie	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Scanner/scanner 3D	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
IRM / IRM cérébrale	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Biopsie du Trophoblaste	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Amniocentèse	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Cordocentèse	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Marqueurs sériques	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Radiographie	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Caryotype	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Autre : _____	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

DONNÉES NÉONATALES

- NÉ À TERME :** Non Oui Terme : _____ SA
- PN :** _____ g
- TN :** _____ cm
- PCN :** _____ cm

RECHERCHE

- LE PATIENT PARTICIPE À UN PROTOCOLE DE RECHERCHE** Oui Non
- Si oui, précisez l'essai clinique : _____
- ACCORD POUR ÊTRE CONTACTÉ POUR LA RECHERCHE** Oui Non
- ÉCHANTILLON BIOLOGIQUE POUR LA RECHERCHE PRÉLEVÉ** Oui Non
- ÉCHANTILLON BIOLOGIQUE POUR LE DIAGNOSTIC PRÉLEVÉ** Oui Non

* Items obligatoires