

DONNÉES ADMINISTRATIVES

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

*Coller ici l'étiquette avec les
 coordonnées du patient

ACTIVITÉ

CENTRE DE RATTACHEMENT SPRATON HORS LABEL

***DATE DE L'ACTIVITÉ :**

____/____/____

***CONTEXTE :**

- 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 : _____

***OBJECTIF(S) :** *Cocher 1 ou plusieurs cases*

- 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) :**

A REMPLIR SEULEMENT SI RÉVISION DU DIAGNOSTIC

***STATUT ACTUEL :**

- En cours
- Probable
- Confirmé
- Indéterminé

***DIAGNOSTIC A L'ENTRÉE DU CENTRE :**

- Absent
- Non approprié
- Approprié

***AGE AUX 1^{ERS} SIGNES :**

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

***AGE AU DIAGNOSTIC :**

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

PARENTS

APPARENTÉS : Oui Non Ne sait pas

CAS : Sporadique Familial

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

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

- | | |
|---|-------------------------------------|
| <input type="radio"/> Test génétique | <input type="radio"/> Clinique |
| <input type="radio"/> Caryotype / FISH | <input type="radio"/> Biochimique |
| <input type="radio"/> CGH-Array | <input type="radio"/> Imagerie |
| <input type="radio"/> Ciblé (puce, panel) | <input type="radio"/> Autre : _____ |
| <input type="radio"/> Non ciblé (exome, génome) | |
| <input type="radio"/> Autre méthode : _____ | |

ANOMALIE CHROMOSOMIQUE/GÉNÉTIQUE :

DESCRIPTION CLINIQUE :

- Signes typiques d'intérêt :
- Signes atypiques :

- 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

* Items obligatoires