

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

- O-RARES 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
 Prise en charge 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

Formes isolées :

- Oligodontie
 Amélogénèse imparfaite : Type 1 Type 2 Type 3 Type 4
 Dentinogénèse imparfaite
 Dysplasie de la dentine : Type 1 Par déficit en SMO2
 Défaut primaire d'éruption
 Ankylose dentaire

Maladies et syndromes :

- Dysplasie ectodermique : Hypohidrotique : Liée à l'X
 Incontinentia pigmenti
 Autres : _____
 -Epidermolyse bulleuse : Simple Dystrophique Jonctionnelle Autre
 Syndrome d'amélogénèse imparfaite-néphrocalcinose
 Ostéogénèse imparfaite : Type 1 Type 2 Type 3 Type 4 Type 5
 Hypophosphatasie : Infantile De l'enfant De l'adulte
 Odontodysplasie régionale
 Dysostose cléido-crânienne
 Dysplasie oculo-dento-digitale
 Chérubisme

Fentes :

- Fente labiale avec ou sans fente palatine Fente labio-palatine
 Fente labiale isolée Fente vélo-palatine
 Fente labio-alvéolaire Fente vélaire

Autre : _____

PARENTS

APPARENTÉS : Oui Non Ne sait pas

CAS : Sporadique Familial

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

*TYPES D'INVESTIGATION(S) RÉALISÉE(S) :

- Test génétique Biochimique
 CGH-Array Biologique
 Ciblé (puce / panel) Anatomopathologie
 Non ciblé (exome/génome) Explorations fonctionnelles
 Autre méthode : _____ Imagerie
 Clinique Autre : _____

ANOMALIE CHROMOSOMIQUE/GÉNÉTIQUE :

DESCRIPTION CLINIQUE :

- Signes typiques d'intérêt :
 Signes atypiques :