



## Guide de Saisie des bordereaux CEMARA

Ce guide est une aide au remplissage des bordereaux CEMARA.

Il s'agit de 3 types de bordereaux :

- pour les patients malades,
- pour les fœtus,
- pour les patients non malades.

Plusieurs rubriques sont à remplir selon le type de bordereau.

Les items obligatoires sont repérés par une astérisque (\*)

### Table des matières

1	CARTOUCHE.....	1
2	BORDEREAU PATIENT .....	2
2.1	IDENTIFICATION* .....	2
2.2	LIENS FAMILIAUX* .....	2
2.3	ACTIVITÉ* .....	3
2.4	INFORMATIONS MÉDICALES .....	3
2.5	DIAGNOSTIC* .....	4
3	BORDEREAU FOËTUS .....	5
3.1	IDENTIFICATION .....	5
3.2	LIENS FAMILIAUX* .....	5
3.3	ACTIVITÉ* .....	6
3.4	INFORMATIONS MÉDICALES .....	6
3.5	DIAGNOSTIC* .....	7
4	BORDEREAU PATIENT NON MALADE .....	7
5	ANNEXES .....	8

## 1 CARTOUCHE



Site\* \_\_\_\_\_  
Centre\* \_\_\_\_\_  Hors label  
Médecin en charge\* \_\_\_\_\_  
Lieu \_\_\_\_\_  
N° de dossier dans le service \_\_\_\_\_

N.I.P.

Coller ici l'étiquette  
Numéro Identification Patient  
dans l'hôpital

- **centre\*** : centre auquel vous appartenez
- **Hors label\*** : Si aucun diagnostic porté ne relève de la labellisation du centre
- **site \*** : site dans lequel vous exercez
- **médecin en charge\*** : nom du médecin responsable de la prise en charge du patient
- **Lieu** : lieu du recueil de données
- **n° de dossier dans le service** : numéro de dossier sous lequel est enregistré administrativement le patient dans cette unité
- **NIP** : étiquette portant le numéro identifiant patient (NIP)

## 2 BORDEREAU PATIENT MALADE

### 2.1 IDENTIFICATION\*

#### Identification d'un patient malade

Propositus\*  Oui  Non

Nom patronymique\* \_\_\_\_\_

Nom marital \_\_\_\_\_

Prénom\* \_\_\_\_\_

Sexe\*  Masculin  Féminin

Date de naissance\* \_\_\_\_\_ en JJ/MM/AAAA

► **Lieu de naissance**

Code postal et/ou Commune\* \_\_\_\_\_ Pays\* \_\_\_\_\_

► **Lieu actuel de résidence**

Code postal et/ou Commune\* \_\_\_\_\_ Pays\* \_\_\_\_\_

► **Décès**

Patient(e) décédé(e)  Non  Oui Date de décès\* \_\_\_\_\_ en JJ/MM/AAAA

- **propositus\*** : indiquer si le patient est le propositus
- **nom patronymique\*** : correspond au nom de famille et au nom de jeune fille pour les femmes mariées.
- **nom marital** : nom d'épouse (à actualiser le cas échéant)
- **prénom\*** : Seul le premier prénom sera renseigné.
- **sexe\*** : à préciser
- **date de naissance\*** : date exprimée en JJ/MM/AAAA
- **date de décès\*** : date exprimée en JJ/MM/AAAA
- **pays de naissance\*** : code issu du dictionnaire des pays
- **commune de naissance\*** : code issu du dictionnaire des communes seulement si le pays est la France
- **code postal\*** : code de cinq (5) chiffres du lieu de naissance.
- **Commune de résidence actuelle\*** : code issu du dictionnaire des communes seulement si le pays est la France
- **code postal actuel\*** : code de cinq (5) chiffres du lieu actuel de résidence.

- **pays de résidence actuel\*** : code issu du dictionnaire des pays. Ces informations concernant le lieu actuel de résidence sont à vérifier à chaque nouveau recueil d'informations sur le patient.

### 2.2 LIENS FAMILIAUX\*

#### Lien avec le propositus\* A remplir si le patient n'est pas le propositus

Propositus Nom\* \_\_\_\_\_

Prénom \_\_\_\_\_

► Lien avec le propositus

frère / soeur  fils / fille  oncle / tante  apparenté(e) éloigné(e)

demi-frère / demi-soeur  grand-père / grand-mère  cousin(e) germain(e)  conjoint(e)

père / mère  petit-fils / petite-fille  neveu / nièce  autre

- **Nom\*** indiquer le nom patronymique du propositus
- **Prénom\*** indiquer le prénom du propositus
- **Lien avec le propositus\*** : indiquer le type de lien avec le propositus

## 2.3 ACTIVITÉ\*

**Activité\***

Médecin \_\_\_\_\_ Centre\* \_\_\_\_\_  Hors label

Date d'activité\* \_\_\_\_\_ en JJ/MM/AAAA

<p><b>Objectifs</b></p> <p><input type="checkbox"/> Diagnostique</p> <p><input type="checkbox"/> Prise en charge</p> <p><input type="checkbox"/> Suivi</p> <p><input type="checkbox"/> Conseil génétique</p> <p><input type="checkbox"/> Diagnostic prénatal</p> <p><input type="checkbox"/> Diagnostic d'apparenté</p>	<p><b>Contexte</b></p> <p><input type="radio"/> Consultation pluridisciplinaire</p> <p><input type="radio"/> Hospitalisation traditionnelle</p> <p><input type="radio"/> Avis en salle (dans un autre service)</p> <p><input type="radio"/> Avis sur dossier (apparenté, non vu ou décédé)</p> <p><input type="radio"/> Avis d'expertise sur dossier</p>	<p><b>Contexte</b></p> <p><input type="radio"/> Consultation</p> <p><input type="radio"/> Hôpital de jour</p> <p><input type="radio"/> Téléconsultation</p> <p><input type="radio"/> Autre préciser en clair : _____</p>
---	--	--

- **centre\*** : centre auquel vous appartenez
- **Hors label\*** : Si aucun diagnostic porté ne relève de la labellisation du centre
- **médecin en charge\*** : nom du médecin responsable de la prise en charge du patient
- **Date d'activité\*** : date en JJ/MM/AAAA
- **Objectif / contexte\*** : indiquer le cadre dans lequel s'effectue le recueil d'informations sur le patient, en commençant par l'objectif, puis en indiquant le type de contexte.

Pour les apparentés malades qui ne sont pas vus en consultation, c'est le contexte « avis sur dossier » qui doit être choisi. Lors d'un « conseil génétique », le consultant est propositus s'il n'existe pas d'apparentés malades ou s'il n'y a pas assez d'informations sur ce dernier.

Vous devez, pour chaque activité, indiquer le centre et le médecin ayant effectué l'activité, ou pour lequel vous souhaitez qu'elle soit comptabilisée.

## 2.4 INFORMATIONS MÉDICALES

### Informations Médicales

#### ► Patient adressé par \*

Venu de lui-même  Généraliste  Spécialiste hospitalier :  Centre de prise en charge (CAMSP, CMPP, SESSAD, ...)

Association de patient  Généticien  Pédiatre de ville  Pédiatre hospitalier  Centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal

Gynéco-Obstétricien  Centre PMI  Spécialiste : \_\_\_\_\_  Inconnu

Autre \_\_\_\_\_

#### ► Données anténatales

Procréation Médicalement assistée <input type="radio"/> oui <input type="radio"/> non	Examen effectué	Anomalie détectée
Anomalie diagnostiquée en anténatal <input type="radio"/> oui <input type="radio"/> non	Echographie <input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
à quel terme _____ en semaines	Scanner <input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
d'aménorrhée _____	IRM <input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Proposition d'interruption médicale de grossesse <input type="radio"/> oui <input type="radio"/> non	Biopsie de trophoblaste <input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Présence de malformation <input type="radio"/> aucune <input type="radio"/> unique <input type="radio"/> multiple	Amniocentèse <input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Cordocentèse <input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Autre _____ <input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

#### ► Données néonatales

Naissance à terme  oui  non à quel terme : \_\_\_\_\_

Taille (cm) \_\_\_\_\_

Poids (kg) \_\_\_\_\_

PC (cm) \_\_\_\_\_

#### ► Consanguinité\*

Patient issu d'une union entre apparentés  oui  non

Patient uni avec un(e) apparenté(e)  oui  non

- **patient adressé par\*** : choisir 1 à 3 items pour indiquer qui vous a adressé le patient
- **Procréation Médicalement Assistée** : indiquer si le patient est issu d'une procréation médicalement assistée
- **Anomalie diagnostiquée en anténatal** : indiquer si une anomalie a été diagnostiquée en anténatal.
- **A quel terme** : indiquer ici le terme auquel a été diagnostiquée l'anomalie en anténatal en semaines d'aménorrhée
- **Proposition d'interruption médicale de grossesse** : indiquer si une IMG a été proposée
- **Présence de malformation** : indiquer si la présence de malformations a été détectée et si elle était unique ou multiple
- **Examen effectué** : indiquer quel examen a été effectué
- **Anomalie détectée** : indiquer ici au cours de quel examen l'anomalie a été détectée



- **Type de confirmation \*** : indiquer ici le(s) type(s) de confirmation du diagnostic
- **Mode de transmission \*** : Dans une premier temps, choisir le type de cas puis indiquer son mode.
- **Liste de mots-clef** : libellés issus du thésaurus des mots-clés (maximum 6 mots-clés). Ces mots-clés doivent caractériser les symptômes qui différentient la pathologie du patient du diagnostic porté.
- **Description chromosomique par bras** Pour l'encodage voir les annexes
- **Code Genatlas** : Indiquer ici le code Genatlas correspondant au gène incriminé.
- **Mutation** : Indiquer ici la mutation pour le gène incriminé. Ce code ne doit être renseigné qu'en cas de confirmation du diagnostic (hors confirmation clinique et par dosage enzymatique).

- **propositus** : indiquer si le fœtus est le propositus
- **nom patronymique de la mère \*** : correspond au nom de jeune fille de la mère du foetus.
- **nom du père** : correspond au nom du père du foetus.
- **prénom \*** : Seul le premier prénom sera renseigné s'il en existe un, sinon il faudra porter la mention « fœtus » suivi du rang de ce dernier.
- **date des dernières règles ou d'interruption \*** : date exprimée en JJ/MM/AAAA. Si le fœtus n'est pas encore né, ce sera la date des dernières règles sinon ce sera la date d'interruption.
- **sexe \*** : à préciser
- **commune de prise en charge \*** : code issu du dictionnaire des communes seulement si le pays est la France
- **code postal \*** : code de cinq (5) chiffres du lieu de prise en charge du fœtus.
- **pays de prise en charge \*** : code issu du dictionnaire des pays.
- **Commune de résidence de la mère \*** : code issu du dictionnaire des communes de France
- **code postal \*** : code de cinq (5) chiffres
- **pays de résidence de la mère \*** : code issu du dictionnaire des pays. Uniquement si ce lieu n'est pas en France

## 3 BORDEREAU FOËTUS

### 3.1 IDENTIFICATION

#### Identification d'un foetus

Propositus \*  Oui  Non

Nom patronymique de la mère \* \_\_\_\_\_

Nom du père \_\_\_\_\_

Prénom\* \_\_\_\_\_

Sexe\*  Masculin  Féminin  Non Déterminé

Date des dernières règles si grossesse en cours sinon date d'interruption \* \_\_\_\_\_ en JJ/MM/AAAA

► **Lieu de prise en charge**

Code postal et/ou Commune \* \_\_\_\_\_

Pays \* \_\_\_\_\_

► **Lieu de résidence de la mère**

Code postal et/ou Commune \* \_\_\_\_\_

Pays \* \_\_\_\_\_

### 3.2 LIENS FAMILIAUX\*

**Lien avec le propositus \*** A remplir si le patient n'est pas le propositus

Propositus Nom\* \_\_\_\_\_

Prénom \_\_\_\_\_

► Lien avec le propositus

frère / soeur  oncle / tante  petit-fils / petite-fille

demi-frère / demi-soeur  neveu / nièce  apparenté(e) éloigné(e)

fils / fille  cousin(e) germain(e)  autre

- **Nom** \* indiquer le nom patronymique du propositus
- **Prénom** \* indiquer le prénom du propositus
- **Lien avec le propositus** \* : indiquer le type de lien avec le propositus

### 3.3 ACTIVITÉ\*

**Activité\***

Médecin \_\_\_\_\_ Centre\* \_\_\_\_\_  Hors label

Date d'activité \* \_\_\_\_\_ en JJ/MM/AAAA

<b>Objectifs</b>		<b>Contexte</b>
<input type="checkbox"/> Diagnostic	<input type="radio"/> Consultation pluridisciplinaire	<input type="radio"/> Consultation
<input type="checkbox"/> Prise en charge	<input type="radio"/> Hospitalisation traditionnelle	<input type="radio"/> Hôpital de jour
<input type="checkbox"/> Suivi	<input type="radio"/> Avis en salle (dans un autre service)	<input type="radio"/> Téléconsultation
<input type="checkbox"/> Conseil génétique	<input type="radio"/> Avis sur dossier (apparenté, non vu ou décédé)	<input type="radio"/> Autre préciser en clair : _____
<input type="checkbox"/> Diagnostic prénatal	<input type="radio"/> Avis d'expertise sur dossier	
<input type="checkbox"/> Diagnostic d'apparenté		

- **centre**\* : centre auquel vous appartenez
- **Hors label**\* : Si aucun diagnostic porté ne relève de la labellisation du centre
- **médecin en charge**\* : nom du médecin responsable de la prise en charge du patient
- **Date d'activité**\* : date en JJ/MM/AAAA
- **objectif / contexte**\* : indiquer le cadre dans lequel s'effectue le recueil d'informations sur le fœtus. Si le contexte « autre » est choisi, il faut obligatoirement préciser ce dernier.

**Vous devez, pour chaque activité, indiquer le centre et le médecin ayant effectué l'activité, ou pour lequel vous souhaitez qu'elle soit comptabilisée.**

### 3.4 INFORMATIONS MÉDICALES

#### Informations Médicales

##### ► Patient adressé par \*

<input type="checkbox"/> Venu de lui-même	<input type="checkbox"/> Généraliste	<input type="checkbox"/> Spécialiste hospitalier :	<input type="checkbox"/> Centre de prise en charge (CAMSP, CMPP, SESSAD, ...)	<input type="checkbox"/> Centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal
<input type="checkbox"/> Association de patient	<input type="checkbox"/> Généticien	<input type="checkbox"/> Pédiatre de ville	<input type="checkbox"/> Pédiatre hospitalier	<input type="checkbox"/> Inconnu
<input type="checkbox"/> Gynéco-Obstétricien	<input type="checkbox"/> Centre PMI	<input type="checkbox"/> Spécialiste :	<input type="checkbox"/> Autre _____	

##### ► Données anténatales

Procréation Médicalement assistée  oui  non

Présence de malformation  aucune  unique  multiple

	<b>Examen effectué</b>	<b>Anomalie détectée</b>
Échographie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Scanner	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
IRM	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Biopsie de trophoblaste	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Amniocentèse	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Cordocentèse	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Autre _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

##### Type d'interruption de grossesse :

Interruption médicale  Interruption spontanée  Naissance

Terme d'aménorrhée \_\_\_\_\_ semaines

##### ► Foetopathologie

Foetopathologie effectuée  oui  non

Laboratoire : \_\_\_\_\_

Médecin responsable : \_\_\_\_\_

##### ► Consanguinité

Patient issu d'une union entre apparentés \*

oui  non  inconnu

- **Procréation Médicalement Assistée** : indiquer si le patient est issu d'une procréation médicalement assistée
- **Type d'interruption de grossesse** : indiquer le type d'interruption de grossesse le cas échéant et le terme.
- **Présence de malformation** : indiquer si la présence de malformations a été détectée et si elle était unique ou multiple
- **Examen effectué** : indiquer quel examen a été effectué
- **Anomalie détectée** : indiquer ici au cours de quel examen l'anomalie a été détectée
- **Foetopathologie effectuée** : indiquer si une foetopathologie a été effectuée
- **Laboratoire et médecin responsable** : indiquer ici le nom du laboratoire et du médecin qui ont effectué la foetopathologie





# 5 ANNEXES

Code ANOMALIES	Code SOUS-TYPE	Chromosome(s) atteint(s)	Bras impliqué	Information complémentaire
<b>Equilibrée</b>				
equi Equilibrée	rec Translocation réciproque ***	1 - Y 1 - Y	p ou q p ou q	cgh CGH array mos Mosaïque
struct De structure	invperi Inversion péricentrique	1 - Y		
nbra De nombre d'autosome	invpara Inversion paracentrique	1 - Y	p ou q	cgh CGH array mos Mosaïque
nbrg De nombre de gonosome	rob Translocation robertsonnienne	13,14,15,21,22 13,14,15,21,22		
cass Cassures	autre Autre remaniement équilibré			cgh CGH array mos Mosaïque
sfrag Site fragile	<b>De structure</b>			
upd Disomie uniparentale	del dist Délétion distale (incl. subtélomérique)	1 - Y	p ou q	mos Mosaïque cgh CGH array
	del prox Délétion proximale			
	dup+del Duplication+délétion d'1 seul chromosome			
	dup dist Duplication distale (incl. télomérique)			
	dup prox Duplication proximale (même chromosome)			
	dup+ins Duplication proximale (insérée ailleurs)			
	trip Triplication/Tétrasonie partielle			
	iso Isochromosome			
	ring Anneau			
	mar Petit marqueur dérivé d'un seul chrom.			
	marseg Grand marqueur < ségrégation 3 :1			
	marcom Marqueur dérivé de plus 1 chromosome			
	marind Chromosome marqueur indéterminé			
	aut Autre			mos Mosaïque cgh CGH array
<b>Code ANOMALIES FRÉQUENTES</b>				
<b>Microdélétions codées spécifiquement</b>				
VCF Vélocardiofacial				
WS Williams				
SMS Smith Magenis				
WAG WAGR				
LGS Langer-Giedion				
PWS Prader-Willi				
AS Angelman				
<b>Autres anomalies fréquentes</b>				
r01 Trisomie 21		1 - 22		mos Mosaïque cgh CGH array
r02 Trisomie 18				
r03 Trisomie 13				
r04 Del 5p (Cri-du-Chat)				
r05 Del 4p (Wolff Hirschhorn)				
r06 Del 11q (Jacobsen)				
<b>De nombre d'autosome</b>				
	mono Monosomie			
	tri Trisomie			
	ploid Triploïdie/Tétraploïdie			
<b>De nombre de gonosome</b>				
	a XXX et polyX			mos Mosaïque cgh CGH array
	b XYY et polyY			
	c XXY et variants (XXYY, XXXY, ...)			
	d X et variants (X/XX, X/XX/XXX, ...)			
	e XX/XY, X/XY et variants (XX/XY/X, ...)			
	f Mâle XX			
<b>Cassures</b>				
r07 X	spo Spontanée			
r08 XXY	ind Induite			
r09 XXX	sce Sister Chromatid Exchange			
r10 XYY				
r11 Del 1p36 (subtel)				
r12 Del 22q13 (subtel)				
CES Cat-eye				
PKS Pallister-Killian				
<b>Site fragile</b>				
	sfrag	1 - Y		
<b>Disomie uniparentale</b>				
	pat Paternel	1 - Y	p, q ou complet	Rappel : Bras p sauf pour 13,14,15,21,22
	mat Maternel			