



# Bordereau Patient

Site MR : .....

Médecin en charge : .....

N° dossier service : .....

*Etiquette avec le  
Numéro Identification Patient  
dans l'hôpital (IPP / NIP)*

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

## Données administratives

Nom de naissance : .....

Date de naissance : .. / .. / ..

Nom d'usage : .....

Sexe :  Féminin  Masculin

1<sup>er</sup> Prénom : .....

Commune de naissance : .....

Commune de résidence : .....

*Etiquette avec l'adresse du patient*

*Si le patient n'est pas le propositus*

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

## Prise en charge

Centre de rattachement : .....  Hors label

Date d'inclusion dans le centre : .. / .. / ..

Initialement adressé par :

<input type="checkbox"/> Venu de lui-même	<input type="checkbox"/> Centre de référence maladies rares (CRMR)
<input type="checkbox"/> Généraliste	<input type="checkbox"/> Centre de compétences maladies rares (CCMR)
<input type="checkbox"/> Pédiatre (ville)	<input type="checkbox"/> Centre de protection maternelle et infantile (PMI)
<input type="checkbox"/> Pédiatre (hôpital)	<input type="checkbox"/> Centre de prise en charge (CAMSP, CMPP, SESSAD, ...)
<input type="checkbox"/> Généticien	<input type="checkbox"/> Centre de diagnostic / dépistage prénatal
<input type="checkbox"/> Gynéco/obstétricien	<input type="checkbox"/> Association de patients
<input type="checkbox"/> Autre spécialiste (ville/hôpital)	<input type="checkbox"/> Autre
<input type="checkbox"/> Périnatal	

## Activité

Date de l'activité : .. / .. / .. Lieu (si consultation avancée): .....

Centre pour lequel l'activité est déclarée : .....  Hors label

Contexte :  consultation  consultation pluridisciplinaire  hôpital de jour  hospitalisation traditionnelle  avis sur dossier en consultation  avis d'expertise sur un dossier de : <15 min | <30 min | 30 min et +  avis en salle  téléconsultation  autre : .....

Objectif(s) :  diagnostic  mise en place de la prise en charge  suivi  conseil génétique  diagnostic prénatal  diagnostic préimplantatoire  prise en charge en urgence  acte médical  protocole de recherche  éducation thérapeutique

## Profession(s) intervenant(s) :

<input type="checkbox"/> Médecin	<input type="checkbox"/> Kinésithérapeute	<input type="checkbox"/> Infirmier
<input type="checkbox"/> Assistante sociale	<input type="checkbox"/> Psychologue	<input type="checkbox"/> Orthophoniste
<input type="checkbox"/> Diététicien(ne)	<input type="checkbox"/> Psychomotricien(ne)	<input type="checkbox"/> Enseignant(e) spécialisé(e)
<input type="checkbox"/> Ergothérapeute	<input type="checkbox"/> Conseiller(e) en génétique	<input type="checkbox"/> Autre : .....

## Nom(s) intervenant(s):

## Diagnostic

**Statut actuel du diagnostic :**  en cours  
 probable  
 confirmé  
 indéterminé

**Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre :**  absent  
 non approprié  
 approprié

**Type d'investigation(s) réalisée(s) :**

- clinique
- biochimique
- biologique
- test génétique
  - Chromosomique (caryotype standard, FISH)
  - ACPA (CGH-Array, ...)
  - Séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes)
  - Séquençage non ciblé (Mendéliome, Exome, Génome)
  - Autre méthode
- imagerie
- autre : .....

**Âge aux premiers signes :**

- anténatal
- à la naissance
- postnatal : à l'âge de .....ans et .....mois
- non déterminé

**Âge au diagnostic :**

- anténatal
- à la naissance
- postnatal : à l'âge de .....ans et .....mois  
ou à la date du ..... / ..... / .....
- non déterminé

**Maladie rare (Orphanet) :**

**Description clinique :**

**Signes atypiques :**

**Gène (HGNC) :** .....

**Anomalie chromosomique :** .....

**Mutation :** .....

**Sujet apparemment sain :**  oui  non

**Cas :**  sporadique  familial

**Mode de transmission :**

- autosomique dominant
- autosomique récessif
- lié à l'X
- mitochondrial
- multifactoriel
- chromosomique
- non déterminé

**Issu d'une union consanguine :**  oui  non

## Anté et néonatal

**Assistance médicale à la procréation :**  oui  
 non

**Né à terme :**  oui  
 non

**Précision du terme :** ..... SA

**Poids à la naissance :** .....g

**Taille à la naissance :** .....cm

**Périmètre crânien à la naissance :** .....cm

**Présence d'anomalie(s) anténatale(s) :**

- non
- unique
- multiple

Type d'examen anténatal	Examen effectué	Anomalie détectée
Échographie/échocardiographie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Scanner/scanner 3D	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
IRM/IRM cérébrale	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Biopsie du Trophoblaste	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Amniocentèse	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Cordocentèse	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Marqueurs sériques	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Radiographie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Caryotype	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Autre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

**Terme auquel la/les anomalie(s) a/ont été diagnostiquée(s) :** ..... semaines

## Recherche

**Un traitement médicamenteux spécifique à la maladie rare est en cours**  oui  non

**Médicament(s) orphelin(s) (nom commercial)** .....

**Le patient participe à un protocole**  oui  non

**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