

### DONNÉES ADMINISTRATIVES

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

\*SEXE :  Féminin  Masculin

\*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 :

- MALO  
 HORS LABEL

\*DATE D'INCLUSION : (1<sup>ère</sup> fois dans le centre)

\_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

\*MÉDECIN RÉFÉRENT : \_\_\_\_\_

\*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  
 Association de patients  
 Autre : \_\_\_\_\_

### ACTIVITE

\*DATE DE L'ACTIVITÉ :

\_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

\*CONTEXTE :

- Consultation  
 Consultation pluridisciplinaire  
 HDJ  
 Hospitalisation traditionnelle  
 Avis sur dossier en consultation  
 Avis sur dossier avec un professionnel (mail/tel/visio) de :  <15min  <30 min  30 min et +  
 RCP (staff)  
 Avis en salle (dans un autre service)  
 Téléconsultation (patient par mail/tel/visio)  
 Autre : \_\_\_\_\_

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

- Diagnostic  
 Mise en place de la prise en charge  
 Suivi  
 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 :

- En cours  
 Probable  
 Confirmé  
 Indéterminé

\*DIAGNOSTIC A L'ENTRÉE DU CENTRE :

- Absent  
 Non approprié  
 Approprié

\*AGE AUX 1<sup>ERS</sup> 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 : \_\_\_\_\_

\*INVESTIGATION(S) RÉALISÉE(S) : cocher 1 ou plusieurs cases

- Test génétique  
 Caryotype / FISH  
 CGH-Array  
 Ciblé (puce, panel)  
 Non ciblé (exome, génome)  
 Autre : \_\_\_\_\_
- Clinique  
 Biochimique  
 Imagerie  
 Anatomopathologie  
 Explorations fonctionnelles  
 Autre : \_\_\_\_\_

ANOMALIE CHROMOSOMIQUE/GÉNÉTIQUE :

DESCRIPTION CLINIQUE :

- Trachéostomie  VNI (ventilation par masque nasal)  
 Gastrostomie  Ventilation par un autre moyen

Malformations/signes typiques d'intérêt du syndrome :

Malformations/signes atypiques du syndrome :

- Retard global du développement

**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**

- MEDICAMENT ORPHELIN**  Oui  Non  
Si oui, le(s) quel(s) : \_\_\_\_\_
- 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