

### DONNÉES ADMINISTRATIVES (à compléter à chaque activité)

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

\*LIEU DE NAISSANCE : \_\_\_\_\_

\*Coller ici l'étiquette avec les coordonnées du patient

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

### ACTIVITE (à compléter à chaque activité)

\*DATE DE L'ACTIVITÉ :

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

\*PRATICIEN(S)/INTERVENANT(S) :

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

\*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

### PRISE EN CHARGE (à compléter la 1<sup>ère</sup> fois)

\*MÉDECIN RÉFÉRENT : \_\_\_\_\_

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

\*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 : \_\_\_\_\_

### DIAGNOSTIC (à compléter la 1<sup>ère</sup> fois ou si de nouveaux éléments)

\*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

\*DIAGNOSTIC (maladie rare Orphanet) :

**Malformation isolée :**

- Microtie  Anotie
- Aplasie/hypoplasie du conduit auditif externe
- Atrésie des choanes :  unilatérale  bilatérale
- Sténose congénitale isolée des orifices piriformes
- Incompétence vélopharyngienne
- Paralysie laryngée congénitale
- Laryngomalacie congénitale
- Sténose sous-glottique congénitale
- Fente laryngo-trachéo-oesophagienne (diastème) :  type 0  type 1  type 2  type 3  type 4
- Trachéomalacie congénitale
- Kyste ou fistule :  pavillon de l'oreille  tractus thyroïdienne
- Fibrochondrome cervicofacial
- Anomalie de la  1<sup>ère</sup>  2<sup>ème</sup>  4<sup>ème</sup> fente branchiale
- Malformation lymphatique :  microkystique  macrokystique  kystique mixte
- Hémangiome congénital

**Maladie ou syndrome :**

- Syndrome de délétion 22q11.2
- Séquence de Pierre Robin isolée
- Syndrome de Goldenhar
- Papillomatose Respiratoire Récurrente
- Autre : \_\_\_\_\_

cocher 1 seule case  
(malformation ou syndrome)

\*INVESTIGATION(S) RÉALISÉE(S) :  clinique

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
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_