

DONNEES 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 :

- O-RARES
 HORS LABEL

*DATE D'INCLUSION : (1^{ère} fois dans le centre)

___/___/___

*MÉDECIN RÉFÉRENT : _____

PATIENT INITIALEMENT ADRESSE PAR :

- Pédiatre : Ville Hôpital
 Autre spécialiste (ville/hôpital)
 Généraliste
 Généticien
 Centre de référence

- Centre de compétence
 Centre de protection maternelle et infantile (PMI)
 Centre de prise en charge (CAMSP, CMPP, SESSAD, ...)
 Venu de lui-même
 Associations 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 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 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^{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, indiquer le nom du patient : _____

TYPES D'INVESTIGATION(S) RÉALISÉ(S) :

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

DESCRIPTION CLINIQUE :

Signes typiques d'intérêt :

Signes atypiques :

RECHERCHE

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