

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)
Nom et prénom de la mère

*Coller ici l'étiquette avec les coordonnées du patient

Grossesse multiple : Oui Non

Date de début de grossesse : _____

PRISE EN CHARGE

*CENTRE DE RATTACHEMENT :

- MALO
 HORS LABEL

*DATE D'INCLUSION : (1^{ère} 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
 Conseil génétique
 Diagnostic prénatal
 Prise en charge en urgence
 Acte médical (dont chirurgical)
 Protocole de recherche

*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
 Non déterminé

*AGE AU DIAGNOSTIC :

- Anténatal
 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
 Sténose sous-glottique congénitale
 Fente laryngo-trachéo-oesophagienne (diastème) : type 0 type 1 type 2 type 3 type 4
- Kyste ou fistule : pavillon de l'oreille
 Fibrochondrome cervicofacial
Anomalie de la 1ère 2ème 4ème fente branchiale
- Malformation lymphatique : microkystique macrokystique kystique mixte

Maladie ou syndrome :

- Syndrome de délétion 22q11.2
 Séquence de Pierre Robin isolée
 Syndrome de Goldenhar
 Autre : _____

PARENTS APPARENTÉS :

- Oui Non Ne sait pas

CAS : Sporadique Familial

Si cas familial déjà pris en charge par le Centre, i nom du patient : _____

*TYPES D'INVESTIGATION(S) RÉALISÉ(S) :

Cocher 1 ou plusieurs cases

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

ANOMALIE CHROMOSOMIQUE/GÉNÉTIQUE :

DONNÉES ANTÉNATALES

 *(si foetus) **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"/>

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