

Site MR* :

Médecin référent MR* :

N° dossier service :

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

*et l'Identifiant National de Santé
(numéro de sécurité sociale)*

Le patient (ou responsable légal) s'oppose à la réutilisation de ses données pour la recherche

Données administratives

Nom de naissance* : Date de naissance* : ____ / ____ / ____

Nom d'usage : Sexe* : Féminin Masculin

1^{er} Prénom* : Décédé (date : ____ / ____ / ____)

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

Site de rattachement* : Hors labellisation

Date d'inclusion dans le site MR* : ____ / ____ / ____

Initialement adressé par* : Pédiatre (ville) Généticien
 Pédiatre (hôpital) Centre de référence maladies rares (CRMR)
 Autre spécialiste (ville/hôpital) Centre de compétences maladies rares (CCMR)
 Périnatal Centre de protection maternelle et infantile (PMI)
 Venu de lui-même Centre de prise en charge (CAMSP, CMPP, SESSAD, ...)
 Association de patients Centre de diagnostic / dépistage prénatal
 Généraliste Autre
 Gynéco/obstétricien

Activité

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

(Site pour lequel l'activité est déclarée* = Site de la Prise en charge)

Contexte* : consultation diagnostic
 consultation pluridisciplinaire mise en place de la prise en charge
 hôpital de jour suivi
 hospitalisation traditionnelle conseil génétique
 avis sur dossier en consultation consultation de transition enfant/adulte
 avis personnel d'expertise sur un dossier diagnostic prénatal
 RCP diagnostic préimplantatoire
 avis en salle prise en charge en urgence
 téléconsultation acte médical
 autre : protocole de recherche
 éducation thérapeutique

Profession(s) intervenant(s)* :

Médecin Kinésithérapeute Infirmier
 Assistante sociale Psychologue/Neuropsychologue Orthophoniste
 Diététicien(ne) Psychomotricien(ne) Enseignant(e) spécialisé(e)
 Ergothérapeute Conseiller(e) en génétique Autre :

Nom(s) intervenant(s) :

Diagnostic

Statut actuel du diagnostic* :

en cours probable confirmé indéterminé

Caractérisation génétique du diagnostic :

oui non non approprié

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

clinique imagerie
 biochimique exploration fonctionnelle
 biologique anatomopathologie
 génétique : autre :

chromosomique (caryotype, FISH)
 ACPA solo duo trio+ NSP
 analyse moléculaire ciblée (1 ou plusieurs gènes)
 analyse ciblée unique
 panel, analyse : solo duo trio+ NSP
 NSP solo duo trio+ NSP
 analyse pangénomique :
 exome, analyse :
 génome, analyse :
 autre méthode :

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre* :

absent non approprié approprié

Cas : sporadique familial

Mode de transmission :

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

Issu d'une union consanguine : oui NSP
 non

Anté et néonatal (facultatif)

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

Maladie rare (Orphanet)*1 : ¹Si diagnostic probable ou confirmé

Description clinique :

Signes atypiques :

Gène(s) (HGNC) :

Anomalie chromosomique :

Mutation(s) :

Sujet apparemment sain : oui non

Âge aux premiers signes* :

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

Âge au diagnostic clinique* : (si diag. confirmé)

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

Âge au diagnostic génétique* : (si caractérisation génétique)

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

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 l'anomalie a été diagnostiquée SA

Recherche (facultatif)

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

*Ref. essai clinique :

Les 4 statuts du diagnostic :

-  **En cours** : Phase précoce d'investigation. Aucun résultat d'examen n'est encore revenu pour ce diagnostic
-  **Probable** : Forte suspicion pour le diagnostic, en attente d'examens complémentaires
-  **Confirmé** : Diagnostic posé et confirmé par la ou les méthodes à préciser
-  **Indéterminé** : Aucun diagnostic n'a pu être posé malgré les investigations poussées et terminées (impasse diagnostique)

Statut du diagnostic	Items base BaMaRa à renseigner (Oui) ou pas (Non) selon le statut du diagnostic
« En cours » ou « Indéterminé »	<ul style="list-style-type: none"> · « Maladie Rare Orphanet » : Non · « Description clinique » : Oui (classification code groupe) · « Signes atypiques » : Oui si pertinent · « Caractérisation génétique du diagnostic » * : Cf. chapitre ci-dessous · « Âge aux 1ers signes » : Oui + « Âge au diagnostic » : Non (item non disponible)
« Confirmé » ou « Probable »	<ul style="list-style-type: none"> · « Maladie Rare Orphanet » : Oui (classification maladie ou sous-type uniquement) · « Description clinique » : Oui si pertinent (classification code groupe) · « Signes atypiques » : Oui si pertinent · « Caractérisation génétique du diagnostic » * : Cf. chapitre ci-dessous · « Âge aux 1ers signes » : Oui + « Âge au diagnostic » : Oui · « Gènes (HGNC) » : Oui ou Non selon le cas
OU	<ul style="list-style-type: none"> · « Description clinique » + « Gènes (HGNC) » : Oui
Impasse Diagnostique (cf. définition ci-contre)	<ul style="list-style-type: none"> · « Statut du diagnostic » : Indéterminé (cas n°4) ou confirmé (cas n° 1 à 3) · « Maladie Rare Orphanet » : Non ou code Orphanet 616874 (investigation complète) pour le cas n° 4 Oui pour les cas n° 1 à 3 · « Description clinique » : Oui (classification code groupe)+ code CIM-10 R69 (identification des patients en impasse) · « Signes atypiques » : Oui si pertinent · « Caractérisation génétique du diagnostic » * : Cf. chapitre ci-dessous (réponse négative pour ce statut) · « Gènes (HGNC) » : Non · « Âge aux 1ers signes » : Oui + « Âge au diagnostic » : Non (item non disponible)



Définition Impasse Diagnostique :

Un patient en impasse diagnostique :




-  Présente un diagnostic clinique et/ou hormonal confirmé mais sans étiologie retrouvée (exemple sans étiologie génétique). **Cas n° 1**
-  Qui va être ou a été présenté en RCP d'amont (Réunion de Concertation Pluridisciplinaire) d'amont pour PFMG (Plan France Médecine Génomique). **Cas n° 2**
-  Ou que l'on aurait aimé présenter pour PFMG, mais ne répondant pas au critère de la disponibilité des apparentés. **Cas n°3**
-  Avec un ensemble de signes cliniques endocriniens sans pathologie et/ou gène identifiés. **Cas n° 4**

*Caractérisation génétique du diagnostic :

Le diagnostic a-t-il été confirmé par une méthode de génétique ?

Caractérisation génétique du diagnostic

Oui	Non	Non approprié
-----	-----	---------------

-  Oui : une caractérisation génétique a été obtenue (test effectué > réponse positive)
 -  Non : Une caractérisation génétique n'a pas été obtenue mais est attendue/nécessaire (test effectué > réponse négative)
 -  Non approprié : la maladie n'est pas d'origine génétique (cause exogène, infections virales, tératogènes, auto-anticorps...)
- si doute : ne pas remplir l'item (non obligatoire)

