

Bordereau Patient : Syndrome de Marfan et Apparentés

Site MR* : _____

Médecin référent MR* : _____

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) a été dûment informé et ne s'oppose pas au traitement de ses données* :

Données administratives

Nom de naissance* : _____

Date de naissance* : ____/____/____

Nom d'usage : _____

Sexe* : Féminin Masculin 1^{er} Prénom* : _____

Commune de résidence* : _____

 Décédé (date : ____/____/____)

Prise en charge

Centre de rattachement* : _____

 Hors label

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

Initialement adressé par* :

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Pédiatre (ville) | <input type="checkbox"/> Généticien |
| <input type="checkbox"/> Pédiatre (hôpital) | <input type="checkbox"/> Centre de référence maladies rares (CRMAR) |
| <input type="checkbox"/> Autre spécialiste (ville/hôpital) | <input type="checkbox"/> Centre de compétences maladies rares (CCMR) |
| <input type="checkbox"/> Périmédical | <input type="checkbox"/> Centre de protection maternelle et infantile (PMI) |
| <input type="checkbox"/> Venu de lui-même | <input type="checkbox"/> Centre de prise en charge (CAMSP, CMPP, SESSAD, ...) |
| <input type="checkbox"/> Association de patients | <input type="checkbox"/> Centre de diagnostic / dépistage prénatal |
| <input type="checkbox"/> Généraliste | <input type="checkbox"/> Autre |
| <input type="checkbox"/> Gynéco/obstétricien | |

Activité

Date de l'activité* : ____/____/____

Centre pour lequel l'activité est déclarée* : _____

 Hors label

Contexte* :

- consultation
- consultation pluridisciplinaire
- hôpital de jour
- hospitalisation traditionnelle
- avis sur dossier en consultation
- avis personnel d'expertise sur un dossier de : <15 min | <30 min | 30 min et +
- RCP
- avis en salle
- téléconsultation
- autre : _____

Objectif(s)* :

- diagnostic
- mise en place de la prise en charge
- suivi
- conseil génétique
- consultation de transition enfant/adulte
- diagnostic prénatal
- diagnostic préimplantatoire
- prise en charge en urgence
- acte médical
- protocole de recherche
- éducation thérapeutique

Profession(s) intervenant(s)* :

- | | | |
|---|---|--|
| <input type="checkbox"/> Médecin | <input type="checkbox"/> Kinésithérapeute | <input type="checkbox"/> Infirmier |
| <input type="checkbox"/> Assistante sociale | <input type="checkbox"/> Psychologue/Neuropsychologue | <input type="checkbox"/> Orthophoniste |
| <input type="checkbox"/> Diététicien(ne) | <input type="checkbox"/> Psychomotricien(ne) | <input type="checkbox"/> Enseignant(e) spécialisé(e) |
| <input type="checkbox"/> Ergothérapeute | <input type="checkbox"/> Conseiller(e) en génétique | <input type="checkbox"/> Autre : _____ |

Nom(s) intervenant(s):

Diagnostic

Statut actuel du diagnostic*: en cours probable confirmé indéterminé

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

- ORPHA:558** (Pathologie) : Syndrome de Marfan : Si il y a une mutation du gène FBN1 ou pas de mutation
- ORPHA:284993** (Groupe de pathologies) : Syndrome de Marfan et apparentés : Pas FBN1
- ORPHA:284979** (Pathologie) : Syndrome de Marfan néonatal : Si une forme grave est détectée à la naissance
- ORPHA:60030** (Pathologie) : Syndrome de Loeys-Dietz : Si syndromique avec mutation du ou des gènes TGFBR1, TGFBR2
- ORPHA:284984** (Pathologie) : Syndrome d'arthrose-anévrisme : Si il y a une mutation du gène SMAD3
- ORPHA:1054** (Pathologie) : Anévrisme du sinus de Valsalva : Si il y a anévrisme non familial
- ORPHA:91387** (Pathologie) : Anévrisme familial de l'aorte thoracique et dissection aortique
- ORPHA:1885** (Pathologie) : Ectopie du cristallin familial

Type d'investigation(s) réalisée(s)*:

- | | |
|--------------------------------------|--|
| <input type="checkbox"/> clinique | <input type="checkbox"/> imagerie |
| <input type="checkbox"/> biochimique | <input type="checkbox"/> exploration fonctionnelle |
| <input type="checkbox"/> biologique | <input type="checkbox"/> anatomopathologie |
| <input type="checkbox"/> Génétique | <input type="checkbox"/> autre : _____ |
- chromosomique (caryotype standard, FISH)
 - ACPA (CGH-Array, ...)
 - séquençage ciblé (1 ou plusieurs gènes)
 - séquençage non ciblé (Mendéliome, Exome, Génome)
 - autre méthode

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre*: absent non approprié approprié

Âge aux premiers signes*:

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

Âge au diagnostic*:

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