

INFORMATIONS PATIENT	
Nom de naissance* : .....	Date de naissance* : ...../...../.....
Prénom* : .....	Sexe* : .....
Nom d'usage : .....	Lieu de naissance* : .....
	Lieu de résidence* : .....

Patient atteint d'une maladie rare\* oui  non

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

Sujet apparemment sain : oui  non  Cas sporadique  familial  Patient issu d'une union consanguine : oui  non

### DIAGNOSTIC à remplir uniquement lors de la première venue ou si les informations ont évolué

Statut actuel du diagnostic* : <input type="checkbox"/> En cours <input type="checkbox"/> Probable <input type="checkbox"/> Confirmé <input type="checkbox"/> Indéterminé		
Types d'investigations réalisées* : <input type="checkbox"/> Clinique <input type="checkbox"/> Biologique <input type="checkbox"/> Biochimique <input type="checkbox"/> Autre : .....		
<input type="checkbox"/> Génétique + méthode <input type="checkbox"/> Chromosomique, <input type="checkbox"/> Séquençage ciblé, <input type="checkbox"/> Séquençage non ciblé, <input type="checkbox"/> Autre : .....		
Maladie rare (Orphanet)* : (principaux diagnostics MCGRE – liste non exhaustive)		
<p><b>DREPANOCYTOSES</b></p> <input type="checkbox"/> 232 Drépanocytose SS <input type="checkbox"/> 251365 Drépanocytose SC <input type="checkbox"/> 251359 Drépanocytose S-Bêta thal (préciser si Bêta+ ou Bêta0) <input type="checkbox"/> 251370 Drépanocytose SD Punjab <input type="checkbox"/> 251375 Drépanocytose SE <input type="checkbox"/> 232 Autre SDM (SO Arab, S-Lepore, Trait S Antilles : préciser) <input type="checkbox"/> 275752 Trait drépanocytaire symptomatique (à préciser) <input type="checkbox"/> 251380 Trait drép.-persistance héréd. HbF (S-PHFF) <input type="checkbox"/> 275752 Autre trait drép. en situation d'hétérozygotie composite	<p><b>Autres HEMOGLOBINOPATHIES</b></p> <input type="checkbox"/> 2132 Hémoglobinosose C <input type="checkbox"/> 90039 Hémoglobinosose D <input type="checkbox"/> 2133 Hémoglobinosose E <input type="checkbox"/> 68364 Hémoglobinosose O Arab <input type="checkbox"/> 621 Méthémoglobulinémie héréditaire (préciser si déficit en cytochr. B5 réductase type I ou type II) <input type="checkbox"/> 330041 Hémoglobinosose M (préciser si mutation Hb alpha, bêta ou gamma) <input type="checkbox"/> 68364 Hémoglobine hyperaffine pour l'oxygène (préciser...) <input type="checkbox"/> 68364 Anémie par hémoglobine hypoaffine (préciser si mutation Hb alpha ou bêta) <input type="checkbox"/> 99139 Hémoglobine instable (préciser si Hb alpha, bêta ou gamma) <input type="checkbox"/> 464453 Méthémoglobulinémie acquise	<p><b>ENZYMOPATHIES</b></p> <input type="checkbox"/> 766 Déficit en pyruvate kinase <input type="checkbox"/> 466026 Déficit en G6PD classe I <input type="checkbox"/> Déficit en G6PD classe II ou III symptomatique : voir fiche spécif. <input type="checkbox"/> 32 Déficit en glutathion synthétase <input type="checkbox"/> 90031 Déficit en hexokinase <input type="checkbox"/> 712 Déficit en phosphoglucose isomérase <input type="checkbox"/> 868 Déficit en triose-phosphate isomérase <input type="checkbox"/> 371 Déficit en phosphofructokinase <input type="checkbox"/> 713 Déficit en phosphoglycérate kinase 1 <input type="checkbox"/> 86817 Déficit en adénylate kinase <input type="checkbox"/> 33574 Déficit en glutamate-cystéine ligase <input type="checkbox"/> 90030 Déficit en glutathion réductase <input type="checkbox"/> Autre enzymopathie : cf. liste des maladies
<p><b>THALASSEMIES</b></p> <input type="checkbox"/> 93616 Hémoglobinosose H <input type="checkbox"/> 163596 Hydrops fœtal de Bart <input type="checkbox"/> 231222 Bêta-thalassémie intermédiaire (préciser le génotype) <input type="checkbox"/> 231214 Bêta-thalassémie majeure (préciser le génotype) <input type="checkbox"/> 231226 Bêta-thalassémie dominante <input type="checkbox"/> Formes syndromiques et HTZ d'intérêt clinique : cf. liste des maladies	<p><b>DYSERYTHROPOIESES CONGENITALES</b></p> <input type="checkbox"/> 98869 Dysérythropoïèse congénitale type I <input type="checkbox"/> 98873 Dysérythropoïèse congénitale type II <input type="checkbox"/> 98870 Dysérythropoïèse congénitale type III <input type="checkbox"/> 293825 Dysérythropoïèse congénitale type IV <input type="checkbox"/> Autre dysérythropoïèse congénitale ou forme syndromique : voir liste des maladies	<p><b>MEMBRANOPATHIES</b></p> <input type="checkbox"/> 822 Sphérocytose héréditaire <input type="checkbox"/> 288 Elliptocytose héréditaire <input type="checkbox"/> Pyropoikilocytose héréditaire <input type="checkbox"/> 98868 Ovalocytose du Sud-Est asiatique <input type="checkbox"/> 3202 Stomatocytose héréditaire déshydratée (préciser PIEZO1 ou Gardos) <input type="checkbox"/> 3203 Stomatocytose héréditaire hyperhydratée <input type="checkbox"/> Pyknocytose infantile <input type="checkbox"/> Autre membranopathie : cf. liste des maladies
ANEMIES SIDEROBLASTIQUES/Liées au métabolisme du fer Cf. liste des maladies		
<p>Les codes en gris sont des codes de groupe. Leur emploi doit être accompagné de précisions (signes cliniques +/- commentaire).</p>		
Autre diagnostic : se référer à la liste des diagnostics et reporter ici le code ORPHA : <input style="width: 100%;" type="text"/>		
Code de groupe et/ou signe(s) clinique(s) : .....		
Précisions à porter en commentaire : .....		
Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre* : <input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Non approprié <input type="checkbox"/> Approprié		
Age aux premiers signes* : <input type="checkbox"/> Anténatal <input type="checkbox"/> A la naissance <input type="checkbox"/> A ..... ans et ..... mois <input type="checkbox"/> non déterminé		
Age au diagnostic* : <input type="checkbox"/> Anténatal <input type="checkbox"/> A la naissance <input type="checkbox"/> A ..... ans et ..... mois <input type="checkbox"/> non déterminé		

### PARCOURS (à remplir uniquement lors de la première saisie du patient)

Date d'inclusion dans le centre (première venue depuis la première labellisation)* : ...../...../.....
Médecin référent MR* : .....
Patient initialement adressé par* :
<input type="checkbox"/> Généraliste <input type="checkbox"/> Venu de lui-même <input type="checkbox"/> Centre de référence Maladie Rare <input type="checkbox"/> Pédiatre (ville) <input type="checkbox"/> Associations de patients <input type="checkbox"/> Centre de compétence Maladie Rare <input type="checkbox"/> Pédiatre (hôpital) <input type="checkbox"/> Centre de PMI <input type="checkbox"/> Centre de prise en charge (CAMPS, CMPP, SESSAD...) <input type="checkbox"/> Gynéco/obstétricien <input type="checkbox"/> Généticien <input type="checkbox"/> Centre de dépistage/diagnostic prénatal <input type="checkbox"/> Autre spécialiste (ville/hôpital) <input type="checkbox"/> Périnatal <input type="checkbox"/> Autre : .....

**VISITE/ACTIVITE (à remplir à chaque passage du patient)**

<b>Contexte* :</b> <input type="checkbox"/> Consultation <input type="checkbox"/> Consultation Pluridis. <input type="checkbox"/> Téléconsultation <input type="checkbox"/> Hospit tradi. <input type="checkbox"/> Hospit jour <input type="checkbox"/> Avis expertise sur dossier <input type="checkbox"/> RCP <input type="checkbox"/> Avis en salle <input type="checkbox"/> Avis sur dossier en consult <input type="checkbox"/> Autre :	<b>Objectif(s)* :</b> <input type="checkbox"/> Diagnostic <input type="checkbox"/> Mise en place de la prise en charge <input type="checkbox"/> Suivi <input type="checkbox"/> Protocole de recherche <input type="checkbox"/> Prise ne charge en urgence <input type="checkbox"/> Diag prénatal	<input type="checkbox"/> Conseil génétique <input type="checkbox"/> Education théér. <input type="checkbox"/> Consultation de transition <input type="checkbox"/> Acte médical <input type="checkbox"/> Diag préimplantatoire	<b>Profession des intervenants* :</b> <input type="checkbox"/> Médecin <input type="checkbox"/> Infirmier <input type="checkbox"/> Kinésithérapeute <input type="checkbox"/> Autre ..... <b>Noms des intervenants</b> ..... ..... <b>Date de l'activité* :</b> ...../...../.....
--	--	---	---

**VISITE/ACTIVITE 2**

<b>Contexte* :</b> <input type="checkbox"/> Consultation <input type="checkbox"/> Consultation Pluridis. <input type="checkbox"/> Téléconsultation <input type="checkbox"/> Hospit tradi. <input type="checkbox"/> Hospit jour <input type="checkbox"/> Avis expertise sur dossier <input type="checkbox"/> RCP <input type="checkbox"/> Avis en salle <input type="checkbox"/> Avis sur dossier en consult <input type="checkbox"/> Autre :	<b>Objectif(s)* :</b> <input type="checkbox"/> Diagnostic <input type="checkbox"/> Mise en place de la prise en charge <input type="checkbox"/> Suivi <input type="checkbox"/> Protocole de recherche <input type="checkbox"/> Prise ne charge en urgence <input type="checkbox"/> Diag prénatal	<input type="checkbox"/> Conseil génétique <input type="checkbox"/> Education théér. <input type="checkbox"/> Consultation de transition <input type="checkbox"/> Acte médical <input type="checkbox"/> Diag préimplantatoire	<b>Profession des intervenants* :</b> <input type="checkbox"/> Médecin <input type="checkbox"/> Infirmier <input type="checkbox"/> Kinésithérapeute <input type="checkbox"/> Autre ..... <b>Noms des intervenants</b> ..... ..... <b>Date de l'activité* :</b> ...../...../.....
--	--	---	---

**VISITE/ACTIVITE 3**

<b>Contexte* :</b> <input type="checkbox"/> Consultation <input type="checkbox"/> Consultation Pluridis. <input type="checkbox"/> Téléconsultation <input type="checkbox"/> Hospit tradi. <input type="checkbox"/> Hospit jour <input type="checkbox"/> Avis expertise sur dossier <input type="checkbox"/> RCP <input type="checkbox"/> Avis en salle <input type="checkbox"/> Avis sur dossier en consult <input type="checkbox"/> Autre :	<b>Objectif(s)* :</b> <input type="checkbox"/> Diagnostic <input type="checkbox"/> Mise en place de la prise en charge <input type="checkbox"/> Suivi <input type="checkbox"/> Protocole de recherche <input type="checkbox"/> Prise ne charge en urgence <input type="checkbox"/> Diag prénatal	<input type="checkbox"/> Conseil génétique <input type="checkbox"/> Education théér. <input type="checkbox"/> Consultation de transition <input type="checkbox"/> Acte médical <input type="checkbox"/> Diag préimplantatoire	<b>Profession des intervenants* :</b> <input type="checkbox"/> Médecin <input type="checkbox"/> Infirmier <input type="checkbox"/> Kinésithérapeute <input type="checkbox"/> Autre ..... <b>Noms des intervenants</b> ..... ..... <b>Date de l'activité* :</b> ...../...../.....
--	--	---	---

**VISITE/ACTIVITE 4**

<b>Contexte* :</b> <input type="checkbox"/> Consultation <input type="checkbox"/> Consultation Pluridis. <input type="checkbox"/> Téléconsultation <input type="checkbox"/> Hospit tradi. <input type="checkbox"/> Hospit jour <input type="checkbox"/> Avis expertise sur dossier <input type="checkbox"/> RCP <input type="checkbox"/> Avis en salle <input type="checkbox"/> Avis sur dossier en consult <input type="checkbox"/> Autre :	<b>Objectif(s)* :</b> <input type="checkbox"/> Diagnostic <input type="checkbox"/> Mise en place de la prise en charge <input type="checkbox"/> Suivi <input type="checkbox"/> Protocole de recherche <input type="checkbox"/> Prise ne charge en urgence <input type="checkbox"/> Diag prénatal	<input type="checkbox"/> Conseil génétique <input type="checkbox"/> Education théér. <input type="checkbox"/> Consultation de transition <input type="checkbox"/> Acte médical <input type="checkbox"/> Diag préimplantatoire	<b>Profession des intervenants* :</b> <input type="checkbox"/> Médecin <input type="checkbox"/> Infirmier <input type="checkbox"/> Kinésithérapeute <input type="checkbox"/> Autre ..... <b>Noms des intervenants</b> ..... ..... <b>Date de l'activité* :</b> ...../...../.....
--	--	---	---