

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

Patient ne s'oppose PAS à la BNDMR

Le patient est malade* non malade* Patient issu d'une union consanguine Cas Sporadique Familial

PRISE EN CHARGE (à remplir uniquement lors de la première saisie du patient)

Date d'inclusion dans le centre (première venue depuis le 01/01/2006) * :/...../..... Médecin :

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 : |

DIAGNOSTIC à remplir uniquement lors de la première venue ou si le statut du diagnostic a évolué

Statut actuel du diagnostic * : En cours Probable Confirmé Indéterminé

Types d'investigations réalisées * : Clinique Biologique Autre :

Génétique + méthode Chromosomique, Séquençage ciblé, Séquençage non ciblé, Autre :

Sujet apparemment sain : OUI NON

Maladie rare (Orphanet) * : (principaux diagnostics)

- | | | |
|---|--|---|
| <input type="checkbox"/> 169802 HA sévère | <input type="checkbox"/> 182050 Syndrome MYH9 | <input type="checkbox"/> 325 Déficit FII |
| <input type="checkbox"/> 169805 HA modérée | <input type="checkbox"/> 274 Bernard-Soulier | <input type="checkbox"/> 326 Déficit FV |
| <input type="checkbox"/> 169808 HA mineure | <input type="checkbox"/> 849 Glanzmann | <input type="checkbox"/> 327 Déficit FVII |
| <input type="checkbox"/> 177926 Conductrice HA Σ. | <input type="checkbox"/> 79430 Hermansky-Pudlak | <input type="checkbox"/> 331 Déficit FXIII |
| <input type="checkbox"/> 169793 HB sévère | <input type="checkbox"/> 734 Déficit en granules alpha et delta | <input type="checkbox"/> 328 Déficit FX |
| <input type="checkbox"/> 169796 HB modérée | <input type="checkbox"/> 52530 Maladie. Willebrand type plaquette | <input type="checkbox"/> 329 Déficit FXI |
| <input type="checkbox"/> 169799 HB mineure | <input type="checkbox"/> 3320 TAR | <input type="checkbox"/> 330 Déficit FXII |
| <input type="checkbox"/> 177929 Conductrice HB Σ. | <input type="checkbox"/> 851 Paris Trousseau | <input type="checkbox"/> 35909 Déficit combiné en FV et FVIII |
| <input type="checkbox"/> 73274 H acquise | <input type="checkbox"/> 806 Syndrome de Scott | <input type="checkbox"/> 98880 Afibrinogénémie |
| <input type="checkbox"/> 903 Willebrand | <input type="checkbox"/> 248340 Déficit en granules denses | <input type="checkbox"/> 98881 Dysfibrinogénémie |
| <input type="checkbox"/> 166078 Willebrand type 1 | <input type="checkbox"/> 220448 Thrombocytopenie avec insuf. mitrale | <input type="checkbox"/> 101041 Hypofibrinogénémie |
| <input type="checkbox"/> 166081 Willebrand type 2 | <input type="checkbox"/> 98885 TH GPVI | <input type="checkbox"/> 248408 Hypodysfibrinogénémie |
| <input type="checkbox"/> 166096 Willebrand type 3 | | <input type="checkbox"/> 98434 Déficit facteur coag dép.vit K |
| <input type="checkbox"/> 99147 Willebrand acquis | | |

Autre diagnostic : se référer à la liste des diagnostics et reporter ici le code orpha :

Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre * : Absent Non approprié Approprié

Age aux premiers signes * : A la naissance ... A..... ans non déterminé

Age au diagnostic * : A la naissance A..... ans non déterminé

ACTIVITE à remplir à chaque passage du patient

Contexte * :	Objectif(s) * :	Profession des intervenants * :
<input type="checkbox"/> Consultation	<input type="checkbox"/> Diagnostic	<input type="checkbox"/> Médecin
<input type="checkbox"/> Consultation Pluridisciplinaire	<input type="checkbox"/> Mise en place de la prise en charge	<input type="checkbox"/> Infirmier
<input type="checkbox"/> Téléconsultation	<input type="checkbox"/> Suivi	<input type="checkbox"/> Kinésithérapeute
<input type="checkbox"/> Hospitalisation tradit.	<input type="checkbox"/> Acte médical	<input type="checkbox"/> Autre
<input type="checkbox"/> Hospitalisation jour	<input type="checkbox"/> Protocole de recherche	
<input type="checkbox"/> Avis expertise 15- 30- ou >30 mn	<input type="checkbox"/> Prise en charge en urgence	Noms des intervenants
<input type="checkbox"/> RCP	<input type="checkbox"/> Education thérapeutique.	
<input type="checkbox"/> Avis en salle	<input type="checkbox"/> Consultation transition	Date de l'activité * :/...../.....
<input type="checkbox"/> Avis sur dossier en consult.	<input type="checkbox"/> Diagnostic prénatal	Hors label Oui / Non
<input type="checkbox"/> Autre :	<input type="checkbox"/> Conseil génétique	
	<input type="checkbox"/> Diagnostic préimplantatoire	

* = zone obligatoire