

création + activité (uniquement les zones rouges pour activité)

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

ACTIVITE à remplir à chaque passage du patient

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

PARCOURS (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"/> Périmédical	<input type="checkbox"/> Autre :

Le patient est atteint d'une (ou plusieurs) maladie(s) rare(s) : OUI NON

Accord légal du patient à la BNDMR : OUI NON

Issu d'une union entre apparentés (consanguine) OUI NON

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 :

Maladie rare (Orphanet) * : (principaux diagnostics)

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

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

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

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

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

Forme Sporadique Familial

Sujet apparemment sain : OUI NON