   

# RCP Impasse diagnostique

« Je déclare avoir recueilli le consentement de mon patient pour le passage de son dossier en Réunion de Concertation Pluridisciplinaire et l’avoir informé que ses données de santé sont gérées via un site sécurisé et sont partagées avec d’autres professionnels de santé à des fins de prise en charge diagnostique et thérapeutique »

|  |  |
| --- | --- |
| Médecin prescripteur | |
| **Médecin prescripteur de la RCP** (Nom, prénom) **\*** | Dr/Pr Nom Prénom  Nom Hôpital du médecin prescripteur |
| **Médecin responsable du suivi du patient** (Nom, prénom) **\*** | Dr/Pr Nom Prénom |
| **Adresse messagerie sécurisée de santé *pour envoi du Compte-rendu de RCP* \*** | Adresse MSSANTE |
| **Date de la demande** | jour/mois/année |

**\*** *tous les champs marqués par \* sont obligatoires. Si l’une de ces informations est manquante, le patient ne pourra être inscrit.*

Identification du dossier

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Patient | | | |
| **Nom de naissance\*** | Nom de naissance | **Date de naissance\*** | jour/mois/année |
| **Nom d’usage** | Nom d’usage | **Lieu de Naissance\***  (« Ville » si naissance en France, « Pays » si naissance à l’étranger) | Lieu de naissance |
| **Prénom\*** | Prénom | **Sexe\*** | F  M |
| **Poids** | \_ \_ \_kg | **Groupe Sanguin** | A  B  AB  O |
| **Taille** | \_ \_ \_cm | **Date de 1ère consultation pour symptomatologie hémorragique** | jour/mois/année |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Description des autres membres du trio | | |
| Prénom  Nom de naissance  Nom d’usage | **Date de naissance**  **Sexe**  **Lien de parenté** | jour/mois/année  F  M  père/mère  frère/sœur  fils/ fille  grand-parent  tante, oncle  cousin(e) |
| Prénom  Nom de naissance  Nom d’usage | **Date de naissance**  **Sexe**  **Lien de parenté** | jour/mois/année  F  M  père/mère  frère/soeur  fils/ fille  grand-parent  tante, oncle  cousin(e) |
| Prénom  Nom de naissance  Nom d’usage | **Date de naissance**  **Sexe**  **Lien de parenté** | jour/mois/année  F  M  père/mère  frère/soeur  fils/ fille  grand-parent  tante, oncle  cousin(e) |
| Prénom  Nom de naissance  Nom d’usage | **Date de naissance**  **Sexe**  **Lien de parenté** | jour/mois/année  F  M  père/mère  frère/soeur  fils/ fille  grand-parent  tante, oncle  cousin(e) |

Description du cas

|  |  |
| --- | --- |
| Description phénotypique | |
| **Type d’impasse**  **(cf guide de codage BaMaRa impasse)** | **Biologique** : syndrome hémorragique inexpliqué et examens biologiques non contributifs  Anomalie biologique détectée sans anomalie **moléculaire** identifiée :  Cliquez ici pour taper du texte.  **Discordance clinico-biologique** : anomalie biologique détectée n’expliquant le syndrome hémorragique observé : Cliquez ici pour taper du texte. |
| **Symptomatologie hémorragique** | **Symptomatologie hémorragique** :  oui  non  **Score ISTH BAT**: Chiffres  **Âge au moment du score ISTH BAT :** Âge  **Symptomatologie hémorragique majeure présentée** : Cliquez ici pour taper du texte.  **Antécédents chirurgicaux et leurs suites:** Cliquez ici pour taper du texte.  **Commentaires :** Cliquez ici pour taper du texte. |
| **Chronicité** | **Pathologie connue depuis :**  La naissance  Plus de 5 ans  Plus de 10 ans  **A connu des périodes d’amélioration :**  oui  non  **Si oui, précisez :**  Amélioration clinique  Amélioration biologique |
| **Autres signes associés** | **Manifestations extra hématologiques :**  oui  non  **Si oui, description** (exemple : neurologique, osseuse, cardiaque, ORL…) : Description  **Autre manifestation hématologique :**  oui  non  **Si oui, précisez :** Cliquez ici pour taper du texte. |
| **Antécédents familiaux** | **Antécédents familiaux :**  oui  non  **Contexte de consanguinité** :  oui  non  **Transmission supposée :**  Autosomique dominant  Autosomique récessif  Liée à l’X  Transmission incertaine  **Insérer ou joindre obligatoirement un arbre généalogique** (format texte ou jpg) : |
| **Traitement** | **Traitement antérieur antihémostatique** **préventif :**  Exacyl  Transfusion CP  Desmopressine  Facteur VII activé  Agoniste TPO  Autre traitement, si oui précisez : Cliquez ici pour taper du texte.  Hémostase locale, si oui précisez : Cliquez ici pour taper du texte.  **Traitement antérieur antihémostatique** **curatif :**  Exacyl  Transfusion CP  Desmopressine  Facteur VII activé  Agoniste TPO  Transfusion CGR  Autre traitement, si oui précisez : Cliquez ici pour taper du texte.  Hémostase locale, si oui précisez : Cliquez ici pour taper du texte.  **Traitement carence martiale :**  oui  non  **Si oui, durée :** \_ \_\_années ou \_ \_ \_mois  **Autres traitements** (notamment traitement hormonal) : Cliquez ici pour taper du texte.  Si oui, efficacité : Cliquez ici pour taper du texte. |
| **Autres informations cliniques pertinentes** | Cliquez ici pour taper du texte. |

|  |  |
| --- | --- |
| Bilan biologique | |
| **Analyses obligatoires de première intention** | **Renseignez tous les résultats d’analyses réalisées, en cochant seulement les cases des analyses anormales**  **Cytologie** :  NFS (Numération Formule Sanguine) : Précisez  Numération plaquettaire: Précisez  VMP (Volume Plaquettaire Moyen) : Précisez  Frottis sanguin : Précisez  **Coagulation** :  TP (Taux de Prothrombine) : Valeur  Ratio TCA (temps de céphaline activée) : Valeur  Fibrinogène : Valeur  F II:C : Valeur  F V:C : Valeur  F VII:C: Valeur  F VIII:C : Valeur  F IX:C : Valeur  F X:C : Valeur  F XI:C : Valeur  **Facteur Willebrand** :  VWF Activité (exemples de techniques : RCO ou GPIbM ou GPIbR ou Collagen Binding…) : Valeur  VWF Antigène : Valeur  **F XIII** : Valeur  **Agrégation plaquettaire (méthode optique) :**  RIPA <0,7 et > 1 (Ristocetin Induced Platelet Agglutination) : Valeur  collagène 2 et 10 µg/ml: Valeur  ADP 5 et 10 µM (Adénosine DiPhosphate) : Valeur  Acide arachidonique 1 ou 1,5 mM : Valeur  Trap 10 ou 20µM (Thrombin Receptor Activating Peptide) : Valeur  **Vitamine C** (Contexte évoquant une carence alimentaire) : Valeur |
| **Autres analyses pouvant être nécessaires pour éliminer/confirmer l'impasse** | **Coagulation** :  Consommation prothrombine : Valeur  FVIII chromo : Valeur  TFPI : Valeur  **Exploration plaquettaire** :  **Granules denses plaquettaires** appréciés par **2 méthodes différentes** : microscopie électronique, sérotonine, ATP/ADP, marqueurs granulaires de surface par cytométrie en flux, mépacrine, microscopie fluorescence :  Méthode 1 : Précisez Résultat : Valeur  Méthode 2 : Précisez Résultat : Valeur |
| **Analyses complémentaires de phénotypage utiles au diagnostic**  **(à renseigner si réalisées)** | **Coagulation :**  F VIII:Ag : Valeur  Fibrinogène Ag: Valeur  Electrophorèse du fibrinogène : Valeur  Test de génération de thrombine (PPP et PRP faible concentration de facteur tissulaire) : Cliquez ici pour taper du texte.  Thromboélastographie : Cliquez ici pour taper du texte.  **Facteur Willebrand :**  VWF multimères : Valeur  Test liaison GP1b : Valeur  Test de liaison au FVIII : Valeur  **Exploration plaquettaire** :  Agrégation plaquettaire optique : autres agonistes : Précisez  Cytométrie en flux pour les récepteurs de surface : Valeur   VASP (VAsodilatator Stimulated Phosphoprotéin) : Valeur  Annexine V par cytométrie en flux apres Ca ionophore: Valeur  Etude structurelle des plaquettes par microscopie électronique : Valeur  **Exploration de la fibrinolyse :**  D dimères sériques (syndrome Québec) : Valeur  Alpha2 antiplasmine : Valeur  PAI-1 sérique : Valeur  Urokinase plaquettaire : Valeur  **Autres dosages d’intérêt réalisés (dont TSH, électrophorèse des protéines sériques…) :**  Cliquez ici pour taper du texte. |
| **Examens génétiques** | **Réalisé :**  oui  non  **Si oui, gène/panel analysé :** Cliquez ici pour taper du texte.  **Date de l’examen :** Date  **Résultats** : Cliquez ici pour taper du texte. |
| **Conclusion du bilan biologique** | Cliquez ici pour taper du texte. |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Traitements actuels autres si pertinents | | |
| **Traitements actuels** (dont Agent Anti Plaquettaire, AINS, anticoagulant, inhibiteur de recapture de la sérotonine) | Cliquez ici pour taper du texte. |

|  |  |
| --- | --- |
| Chronologie de la RCP | |
| **RCP d’amont**  (Validation de l’indication du séquençage) |  |
| **RCP d’aval**  (Validation du résultat du séquençage) |  |

|  |  |
| --- | --- |
| Avis de la RCP d’amont | |
| **Médecins experts présents (Nom Prénom Spécialité)** | Cliquez ici pour taper du texte. |
| **Réponse** | Analyses phénotypiques complémentaires à réaliser :Cliquez ici pour taper du texte.  Dossier accepté pour le séquençage du génome entier :  oui ou  non  Cliquez ici pour taper du texte. |

|  |  |
| --- | --- |
| Avis de la RCP d’aval | |
| **Médecins experts présents (Nom Prénom Spécialité)** | Cliquez ici pour taper du texte. |
| **Réponse** | Cliquez ici pour taper du texte. |