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 PrénomNom 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 [ ]  nonCliquez 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. |