

Set de données minimum maladies rares (SDM-MR)

28 janvier 2019, 15:45 +0100

Nom de naissance	PAT-TROIS	INS à scanner
Prénom(s) de naissance	DOMINIQUE MARIE-LOUISE [DOMINIQUE]	
Sexe	Féminin	
Date de naissance	28/03/1979	
Lieu de naissance (code INSEE Libellé)	63220 MAZOIRES	
Matricule INS	279035121518989 [INS-NIR de test]	
Adresse de messagerie	279035121518989@patient.mssante.fr	

Acte(s)	consultation (11429006) 28 janvier 2019, 11:17 +0100 DR Charles BOILEAU (HU ROBERT DEBRE APHP)
Auteur(s)	DR Charles BOILEAU 28 janvier 2019, 12h +0100

Problèmes actifs

Maladie rare	Acromégalie et gigantisme hypophysaire
Certitude de la maladie	Confirmé
Statut du patient	Invalide
Consanguinité	Oui

Protocole de recherche

Patient participant à un protocole	Oui
Accord du patient pour contact protocole	Oui
Patient ayant précédemment donné un échantillon biologique pour la recherche MR	Non
Patient ayant précédemment donné un échantillon biologique pour le diagnostic moléculaire	Oui

Traitements maladie rare en cours

Traitements spécifique à la maladie rare en cours
Decitabine

Prises en charges maladie rare

Date d'inclusion	Site MR	Médecin de référence	Identifiant de la prise en charge	Indicateur hors labélisation
13/12/2018	ADIdF [COO] VERLOES (S001)	Dr Charles BOILEAU (801234567897)	12da3a06-18e7-40b7-9397-1fa	Oui

Activités maladie rare

Date	Site MR	Responsable de l'activité	Contexte	Objectif(s)
13/12/2018	S001 : ADIdF [COO] VERLOES	Dr Charles BOILEAU (801234567897)	Avis sur dossier en consultation	Suivi

Diagnostic d'admission à l'hôpital

Diagnostic	
Identifiant du diagnostic	12da3a06-18e7-40b7-9397-1fa5b1552472
Diagnostic de la Maladie Rare	Leucémie lymphoblastique aigüe (code ORPHA : 513)
Age aux premiers signes	à l'âge de
Précision de l'âge aux premiers signes	5 mois
Appréciation diagnostic à l'entrée du site	Absent
Age au diagnostic	à l'âge de
Précision de l'âge au diagnostic	12 mois
Statut actuel du diagnostic	En cours
Cas sporadique ou familial	Sporadique
Précision de(s) technique(s) génétique(s) utilisée(s)	Autre
Investigations réalisées	clinique
Précision du mode de confirmation	-
Signes complémentaires associés à la MR	Maladie neurologique rare (code ORPHA : 98006)
Signes inhabituels associés à la MR	Démarche ataxique (code CIM10 : R36.6)
Gène	ABCA9 antisense RNA 1
Sujet apparemment sain	Non
Autres descriptions génétiques	Déplacement Allelique

Informations anté et néonatale

Actes et interventions

Actes	
Assistance médicale à la procréation	Oui

Examen physique

Signes vitaux

Signes vitaux	
Poids	2500 g
Taille	40 cm
Périmètre crânien	17 cm

Evènements observés

Résultats d'évènements	
Naissance à terme	Non
Nombre de semaines avant terme	2
Présence de malformations anténatales	Oui
Type de malformation	unique

Antécédents familiaux

Historique des pathologies familiales	
Identifiant du propositus	1234567890112345678902 (1.2.3.4.5.6.7.8.9.10)
Lien de parenté	Cousin
Commentaire	-

Dossier

Dossier	
Identifiant du dossier	251dfc28-cdcf-4086-a7b9-181fcc857aa6
Date de création du dossier	13/12/2018
Date de la dernière mise à jour du dossier	13/12/2018

Patient

Nom de naissance	PAT-TROIS	Adresse	28 Avenue de Breteuil Escalier A 75007 PARIS FRANCE
Prénom(s) de naissance	DOMINIQUE MARIE-LOUISE [DOMINIQUE]		
Nom et prénom utilisés	PAT-TROIS DOMINIQUE		
Date de naissance	28 mars 1979		
Lieu de naissance	MAZOIRES	Tel	Domicile : 0144534551 Mobile : 0647151010
Sexe	Féminin		
Matricule INS	279035121518989 [INS-NIR de test]		
IPP	1234567890121 [1.2.3.4.567.8.9.10]	Adresse de messagerie	279035121518989@patient.mssante.fr

Consentement(s)

Non-opposition du patient pour réutilisation des données
--

Représentant du patient

MME NESSI Jeanne	Adresse	Domicile: 28 Avenue de Breteuil 75007 PARIS FRANCE
	Tel	Domicile : 0147150000

Contact(s) en cas d'urgence

NESSI Sophie (Soeur)	Adresse	valeur temporairement indisponible
	Tel	Mobile : 0647150100

Personne(s) de confiance

NESSI Sophie (Soeur)	Adresse	valeur temporairement indisponible
	Tel	Mobile : 0647150100

Document		
Type	(34133-9) Synthèse d'épisode de soins	Organisation chargée de la conservation du document :
Identifiant	[1.2.250.1.213.1.1.1.30.2022.1.1]	HU ROBERT DEBRE APHP
Lot de versions	[1.2.250.1.213.1.1.1.30.2022.1]	1750803447 [1.2.250.1.71.4.2.2]
Version	1	48 Bd Sérurier 75019 PARIS
Date de création	28 janvier 2019, 15:45 +0100	Travail: 0131931902
Auteur(s)	DR Charles BOILEAU , le 28 janvier 2019, 12h +0100 801234567897 [1.2.250.1.71.4.2.1] (G15_10) Médecin 48 Bd Sérurier 75019 PARIS Travail: 0131931902	
Signataire légal	DR Charles BOILEAU , le 28 janvier 2019, 12h +0100 801234567897 [1.2.250.1.71.4.2.1] (G15_10) Médecin 48 Bd Sérurier 75019 PARIS Travail: 0131931902	HU ROBERT DEBRE APHP 1750803447 [1.2.250.1.71.4.2.2] 48 Bd Sérurier 75019 PARIS Urgence: 0131931902
Evènement(s) documenté(s)		
consultation (11429006)	DR Charles BOILEAU	HU ROBERT DEBRE APHP
Date de début: 28 janvier 2019, 11:17 +0100	801234567897 [1.2.250.1.71.4.2.1] non demandé	1750803447 [1.2.250.1.71.4.2.2] 48 Bd Sérurier 75019 PARIS Travail: 0131931902
Prise en charge		
Responsable		
Date de début: 28 janvier 2019, 11:17 +0100		
Participants		
Médecin traitant	DR Stéphane MEDIONI 801234567123 [1.2.250.1.71.4.2.1] 3 Rue Petit Pont 75005 PARIS Travail: 0147150000	