

Set de données minimum maladies rares (SDM-MR)

28 février 2024, 16h +0100

Nom de naissance	DECOURCY	INS à scanner
Prénom(s) de naissance	Léa Marie [Léa]	
Sexe	Féminin	
Date de naissance	28/02/2024	
Lieu de naissance (code INSEE Libellé)	75115 PARIS	
Matricule INS	224027511583555 [INS-NIR de test]	
Adresse de messagerie	224027511583555@patient.mssante.fr	

Acte(s)	consultation (11429006) 28 février 2024, 16h +0100 DR Charles BOILEAU (GHU APHP NUP SITE ROBERT DEBRE)
Auteur(s)	DR Charles BOILEAU 28 février 2024, 16h +0100

Dossier MR du patient

Identifiant du dossier	33341B85-96D9-4FFC-A165-37152FEA4ZA5
Date de création du dossier	28/02/2024
Date de la dernière mise à jour du dossier	28/02/2024 à 16h00

Premier cas diagnostiqué de la famille dans l'établissement

Identifiant du premier cas diagnostiqué de la famille dans l'établissement	1234567890112345678902 (1.2.3.4.5.6.7.8.9.10)
Lien de parenté	Cousin

Problèmes

Patient issu d'une union consanguine	non
--------------------------------------	-----

Prises en charges MR

Identifiant de la prise en charge	Sujet lié à la prise en charge	Date d'inclusion	Site MR	Médecin référent	Hors labélisation	Patient adressé par
12da3a06-18e7-40b7	Mère	13/12/2018	ADIdF [COO] VERLOES (S001)	Dr Charles BOILEAU (801234567897)	Oui	Association de patients

Activités MR

Identifiant de l'activité	Sujet lié à l'activité	Date	Site MR	Responsable de l'activité	Contexte	Objectif(s)	Lieu de consultation
C38D726B-6DE0-4 B309-96FF1D5255	Léa	28/02/2024	ADIdF [COO] VERLOES (S001)	Dr Charles BOILEAU (801234567897)	(autre contexte : texte libre)	Suivi	FINESS : 750803454 PARIS FRANCE tel : 0131931902

Diagnostics MR

Diagnostic (mère)	
Identifiant du diagnostic	5F7B8B9A-83D6-4B26-BB30-1D7B95F9FF71
Date du diagnostic	12/01/2024
Site maladie rare qui a posé le diagnostic	ADIdF [COO] VERLOES (S001)
Maladie rare ou Maladie complexe non rare	Leucémie lymphoblastique aigüe (code ORPHA : 513)
Statut actuel du diagnostic	En cours
Description clinique	Maladie neurologique rare (code ORPHA : 98006)
Cas sporadique ou familial	Sporadique
Age aux premiers signes	à l'âge de 1 mois
Appréciation diagnostic à l'entrée du centre	Absent
Age au diagnostic clinique	à l'âge de 1 mois
Age au diagnostic génétique	à l'âge de 1 mois
Technique sur laquelle repose le diagnostic génétique	Autre technique diagnostic : (texte libre)
Gène	ABCA9 antisense RNA 1
Autres descriptions génétiques	(texte libre)
Commentaire	(texte libre)

Informations anténatales et néonatales

Assistance médicale de la procréation

Assistance médicale à la procréation	Oui
--------------------------------------	-----

Evènements observés

Age gestationnel (nb de semaines de grossesse)	37
--	----

Informations physiques

Précisions sur la naissance

Poids	2850 g
Taille	45 cm
Périmètre cranien	19 cm

Recherche

Accord du patient pour être contacté pour un protocole	Oui	Foetus : Léa
Patient ayant précédemment donné un échantillon biologique pour la recherche MR	Non	
Patient ayant précédemment donné un échantillon biologique pour le diagnostic moléculaire	Oui	
Bio-banque(s)	(texte libre)	

Patient

Nom de naissance	DECOURCY	Adresse	28 Avenue de Breteuil Escalier A 75056 75007 PARIS, FR FRANCE
Prénom(s) de naissance	Léa Marie [Léa]		
Nom et prénom utilisés	DECOURCY		
Date de naissance	28 février 2024		
Lieu de naissance	PARIS, FR	Tel	Domicile : 0144534551 Mobile : 0647151010
Sexe	Féminin		
Matricule INS	224027511583555 [INS-NIR de test]		
IPP	9ec5518caaab70962222 [1.2.3.4.567.8.9.10] 8ec5518caaab70961082 [1.2.3.4.567.8.9.11]	Adresse de messagerie	224027511583555@patient.mssante.fr

Consentement(s)

Le patient (ou son représentant légal) s'oppose à la réutilisation de ses données dans l'entrepôt de données de santé BNDMR.
Le patient a signé son consentement à la transmission des données au registre ERN EuRREB

Représentant du patient

NESSI Ruth Isabelle Ruth DECOURCY Ruth	Adresse	28 Avenue de Breteuil Escalier A 75007 PARIS FRANCE
	Tel	Domicile : 0144534551 Mobile : 0647151010

CON

NESSI Ruth (Mère)

Document		
Type	(34133-9) Synthèse d'épisode de soins	Organisation chargée de la conservation du document :
Identifiant	[1.2.250.1.213.1.1.1.30.2024.1.1]	GHU APHP NUP SITE ROBERT DEBRE
Lot de versions	[1.2.250.1.213.1.1.1.30.2024.1]	1750803454 [1.2.250.1.71.4.2.2]
Version	2	48 Bouvelard SERURIER 75019 PARIS
Date de création	28 février 2024, 16h +0100	Travail: 0131931902
Auteur(s)	DR Charles BOILEAU , le 28 février 2024, 16h +0100 801234567897 [1.2.250.1.71.4.2.1] (G15_10) Médecin 48 Boulevard SERURIER 75019 PARIS Travail: 0131931902	
Informateur(s)	Ruth NESSI (Mère)	
Signataire légal	DR Charles BOILEAU , le 28 février 2024, 16h +0100 801234567897 [1.2.250.1.71.4.2.1] (G15_10) Médecin 48 Boulevard SERURIER 75019 PARIS Travail: 0131931902	GHU APHP NUP SITE ROBERT DEBRE 1750803454 [1.2.250.1.71.4.2.2] 48 Boulevard SERURIER 75019 PARIS Urgence: 0131931902

Evènement(s) documenté(s)	Exécutant	Organisation
consultation (11429006)	DR Charles BOILEAU	GHU APHP NUP SITE ROBERT DEBRE
Date de début: 28 février 2024, 16h +0100	801234567897 [1.2.250.1.71.4.2.1] non demandé	1750803454 [1.2.250.1.71.4.2.2] 48 Boulevard SERURIER 75019 PARIS Travail: 0131931902

Prise en charge	Responsable	Organisation
Date de début: 28 février 2024, 16h +0100		

Participants		Organisation
Médecin traitant	DR Stéphane MEDIONI	Centre de soins le Belvédère
Début: 2 avril 2024	801234567897 [1.2.250.1.71.4.2.1] 3 Rue Petit Pont 75005 PARIS Travail: 0147150000 Adresse de messagerie: stephane.medioni@mssante.f	2801234567 [1.2.250.1.71.4.2.2] 3 Rue Petit Pont 75005 PARIS