

Set de données minimum maladies rares (SDM-MR)

28 février 2024, 16h +0100

Nom de naissance	NESSI	INS à scanner
Prénom(s) de naissance	Ruth Isabelle [Ruth]	
Sexe	Féminin	
Date de naissance / de décès	14/07/1977 - † 28/02/2024	
Lieu de naissance (code INSEE Libellé)	75115 PARIS	
Matricule INS	277076322082910 [INS-NIR de test]	
Adresse de messagerie	277076322082910@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-A165-37152FEA4FE1
Date de création du dossier	12/01/2024
Date de la dernière mise à jour du dossier	28/02/2024 à 16h00
Patient perdu de vue	

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

Décès dû à la maladie rare	oui (Leucémie lymphoblastique aigüe)
Patient issu d'une union consanguine	oui

Statut fonctionnel

Date	Observation
22/07/2024	fonctions intellectuelles / Déficience grave (ICF : b117.3)

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-6DE0-4B309-96FF1D5248	Mère	12/01/2024	ADIdF [COO] VERLOES (S001)	Dr Charles BOILEAU (801234567897)	Avis sur dossier en consultation	Suivi	FINESS : 750803454 PARIS FRANCE tel : 0131931902
C38D726B-6DE0-4B309-96FF1D5248	Foetus 1 (F) Léa 8ec5518caaab7096	12/01/2024	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 5 mois

Diagnostic (mère)	
Appréciation diagnostic à l'entrée du centre	Absent
Age au diagnostic clinique	à l'âge de 12 mois
Age au diagnostic génétique	à l'âge de 12 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	2500 g
Taille	40 cm
Périmètre cranien	17 cm

Historique des grossesses

Grossesse du 01/09/2023 au 28/02/2024	
Date de début de grossesse	01/09/2023
Date de fin de grossesse	28/02/2024
Nombre de fœtus	2
Assistance médicale à la procréation	Non

N°d'ordre	Identifiant local du fœtus	Nom de naissance (1)	Nom d'usage (1)	Premier prénom (1)	Prénoms (1)	Sexe	Issue de la grossesse	Age gestationnel	Foetopathologie (2)
1	8ec5518caaab [1.2.3.4.567.8.9]	DECOURCY	DECOURCY	Léa	Léa Marie	Féminin	Accouchement		
2	8ec5518caaab [1.2.3.4.567.8.9]	NESSI	DECOURCY	Ruth	Pierre	Masculin	Avortement médical	27	Oui

(1) pour un foetus : nom de naissance, nom d'usage, premier prénom de la mère et prénom du foetus

pour un nouveau-né : nom de naissance, nom d'usage, premier prénom et liste des prénoms de l'acte de naissance du nouveau-né

(2) en cas d'interruption de grossesse

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	NESSI	Adresse	28 Avenue de Breteuil Escalier A 75056 75007 PARIS, FR FRANCE
Prénom(s) de naissance	Ruth Isabelle [Ruth]		
Nom et prénom utilisés	DECOURCY Ruth		
Date de naissance / de décès	14 juillet 1977 - 28 février 2024		
Lieu de naissance	PARIS, FR	Tel	Domicile : 0144534551 Mobile : 0647151010
Sexe	Féminin		
Matricule INS	277076322082910 [INS-NIR de test]		
IPP	1234567890121 [1.2.3.4.567.8.9.10]	Adresse de messagerie	277076322082910@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

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

Document

Type Identifiant Lot de versions Version Date de création	(34133-9) Synthèse d'épisode de soins [1.2.250.1.213.1.1.1.30.2024.3.1] [1.2.250.1.213.1.1.1.30.2024.3] 2 28 février 2024, 16h +0100	Organisation chargée de la conservation du document : GHU APHP NUP SITE ROBERT DEBRE 1750803454 [1.2.250.1.71.4.2.2] 48 Bouvelard SERURIER 75019 PARIS 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	
Signataire légal	DR Charles BOILEAU , le 28 février 2024, 16h +0100 801234567897 [1.2.250.1.71.4.2.1] (G15_10) Médecin 48 Bd Sérurier 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) consultation (11429006) Date de début: 28 février 2024, 16h +0100	Exécutant DR Charles BOILEAU 801234567897 [1.2.250.1.71.4.2.1] non demandé	Organisation GHU APHP NUP SITE ROBERT DEBRE 1750803454 [1.2.250.1.71.4.2.2] 48 Boulevard SERURIER 75019 PARIS Travail: 0131931902
--	---	---

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

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