

Synthèse et Descriptif

Inclusion	Investigateur :	Identifiant patient :	Consentement : <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non Date : --/--/----
	Nom (1^{ère} lettre) :	Prénom (1^{ère} lettre) :	DDN : --/--/---- Sexe : <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F
Diagnostic	Statut : <input type="checkbox"/> En cours <input type="checkbox"/> Probable <input type="checkbox"/> Confirmé <input type="checkbox"/> Indéterminé		
	Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre : <input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Approprié <input type="checkbox"/> Non approprié		
	Période du diagnostic : <input type="checkbox"/> anténatal <input type="checkbox"/> à la naissance <input type="checkbox"/> postnatal <input type="checkbox"/> non déterminé		
	Période des premiers symptômes : <input type="checkbox"/> anténatal <input type="checkbox"/> à la naissance <input type="checkbox"/> postnatal <input type="checkbox"/> non déterminé		
	Diagnostic retenu : <input type="checkbox"/> Marfan 558 <input type="checkbox"/> Marfan Néonatal 284979 <input type="checkbox"/> LDS 60030 <input type="checkbox"/> SAA SMAD3 284984 <input type="checkbox"/> An.S.Valsava <input type="checkbox"/> 1054 Bicuspidé <input type="checkbox"/> An.Familial et dissection 91387 <input type="checkbox"/> Ectopie du cristallin 1885 <input type="checkbox"/> Dissection <input type="checkbox"/> Sain <input type="checkbox"/> Autre		
	Méthode : <input type="checkbox"/> Chromosomique <input type="checkbox"/> Array <input type="checkbox"/> Séquençage ciblé <input type="checkbox"/> SNG <input type="checkbox"/> WES <input type="checkbox"/> WGS Autre		
Génétique	Prélèvement génétique : <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui Date : --/--/----		
	Etude génétique : <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> En cours <input type="checkbox"/> Réalisée		
	Gène : <input type="checkbox"/> FBN1 <input type="checkbox"/> TGFBR1 <input type="checkbox"/> TGFBR2 <input type="checkbox"/> ACTA2 <input type="checkbox"/> SMAD3 <input type="checkbox"/> TGFB2 <input type="checkbox"/> NGS <input type="checkbox"/> Autre :		
	Transmission : <input type="checkbox"/> Paternelle <input type="checkbox"/> Maternelle <input type="checkbox"/> Néomutation <input type="checkbox"/> Inconnu		
	Propositus : <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non Lien de parenté avec le propositus :		
Ophtalmologie	Myopie : <input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Douteux <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Œil gauche <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Œil droit		
	Ectopie : <input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Douteux <input type="checkbox"/> Oui OG date de découverte : --/--/---- <input type="checkbox"/> Oui OD date de découverte : --/--/----		
	Ablation cristallin : <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui OG Date : --/--/---- <input type="checkbox"/> Oui OD Date : --/--/----		
	Pose implant : <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui OG Date : --/--/---- <input type="checkbox"/> Oui OD Date : --/--/----		
	Cataracte : <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui OG Date intervention : --/--/---- <input type="checkbox"/> Oui OD Date intervention : --/--/----		
	Décollement rétinien : <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui OG Date 1^{er} décollement : --/--/---- <input type="checkbox"/> Oui OD Date 1^{er} décollement : --/--/----		
	Iris Foculli : <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui OG <input type="checkbox"/> Oui OD		
	Glaucome : <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui OG <input type="checkbox"/> Oui OD		
Cardiologie (Valeurs en mm)	PAS :	PAD :	FC :
	Anneau :	Sinus de Valsava :	Jonction sino-tubulaire :
	Crosse :	Aorte ascendante :	Aorte descendante :
	Aorte abdominale :	DTD :	DTS :
	FEVG :	Facteurs de risque : <input type="checkbox"/> HTA traitée <input type="checkbox"/> Diabète traité <input type="checkbox"/> Hypercholestérolémie <input type="checkbox"/> Tabagisme présent <input type="checkbox"/> Sport	
	Dissection de l'aorte : <input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Type A Date : --/--/---- <input type="checkbox"/> Type B Date : --/--/----		
	Chirurgie de l'aorte ascendante : <input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Tube sus coro <input type="checkbox"/> Réimplantation des coro Date : --/--/----		
	Valve aortique : <input type="checkbox"/> Tricuspidé <input type="checkbox"/> Bicuspidé <input type="checkbox"/> Inconnu		
	Remplacement valvulaire aortique : <input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Plastie <input type="checkbox"/> Mécanique <input type="checkbox"/> Bioprothèse Date : --/--/----		
	Valve mitrale : <input type="checkbox"/> Myxoïde <input type="checkbox"/> Normal <input type="checkbox"/> Ballonisation <input type="checkbox"/> Prolapsus <input type="checkbox"/> DAM		
	Remplacement valvulaire mitral : <input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Plastie <input type="checkbox"/> Mécanique <input type="checkbox"/> Bioprothèse Date : --/--/----		
Atteinte périphérique : <input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Inconnu Détail :			
AVC : <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu			
Cardiopathie structurelle : <input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> CIA <input type="checkbox"/> CIV <input type="checkbox"/> Sténose <input type="checkbox"/> PCA <input type="checkbox"/> Inconnu			
Transplantation : <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui Date : --/--/---- <input type="checkbox"/> Inconnu			
Traitements : <input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> βbloquants <input type="checkbox"/> ARA2 <input type="checkbox"/> IEC <input type="checkbox"/> Inhibiteur calcique <input type="checkbox"/> Diurétique <input type="checkbox"/> Statines <input type="checkbox"/> Anticoagulant <input type="checkbox"/> Aspirine			
Orthopédie Rhumatologie (Valeurs en Kg Et en cm)	Taille :	Poids :	Envergure :
	Score de Beighton :	--/9	
	Antécédents : <input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Fracture <input type="checkbox"/> Entorses récidivantes <input type="checkbox"/> Luxations récidivantes <input type="checkbox"/> Douleurs articulaires		
	Manifestations diverses : <input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Allergie sévère <input type="checkbox"/> Allergie Alimentaire <input type="checkbox"/> Maladie inflammatoire digestive <input type="checkbox"/> Œsophagites à éosinophiles <input type="checkbox"/> Fatigue chronique <input type="checkbox"/> Inconnu		
	Pectus : <input type="checkbox"/> Néant <input type="checkbox"/> Discret <input type="checkbox"/> Carinatum <input type="checkbox"/> Excavatum <input type="checkbox"/> Asymétrie Si opéré Date : --/--/----		
	Arachnodactylie : <input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Signe du pouce <input type="checkbox"/> Signe du poignet <input type="checkbox"/> Inconnu		
	Extension des coudes : <input type="checkbox"/> Absent (>170°) <input type="checkbox"/> Présent (<170°) <input type="checkbox"/> Inconnu		
	Pieds plats : <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Oui avec atteinte arrière pied <input type="checkbox"/> Inconnu		
	Dysmorphie faciale : <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Dolichocéphalie <input type="checkbox"/> Fentes palpébrales obliques vers le bas <input type="checkbox"/> Enophtalmie <input type="checkbox"/> Retrognathie <input type="checkbox"/> Hypoplasie malaire <input type="checkbox"/> Hypertélorisme <input type="checkbox"/> Sclérotique bleue <input type="checkbox"/> Malocclusion dentaire <input type="checkbox"/> Palais ogival <input type="checkbox"/> Craniosynostose		
	Lurette : <input type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Bifide <input type="checkbox"/> Large <input type="checkbox"/> Large avec raphé <input type="checkbox"/> Courte		
	Ostéoarthrose : <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu		
	Scoliose : <input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent Degré : Si chirurgie, date : --/--/---- <input type="checkbox"/> Inconnu		
	Cyphose dorsale : <input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Inconnu		
	Spondylolisthésis : <input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Inconnu		
Protrusion acétabulaire : <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Stade 1 <input type="checkbox"/> Stade 2 et + <input type="checkbox"/> Inconnu			
Peau et téguments	Vergetures : <input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Microvergetures <input type="checkbox"/> Epaulés <input type="checkbox"/> Seins <input type="checkbox"/> Ventre <input type="checkbox"/> Hanches <input type="checkbox"/> Fesses <input type="checkbox"/> Cuisses <input type="checkbox"/> Dorsolombaires		
	Hernies : <input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent Localisation : Date si chirurgie : --/--/----		
	Hyperlaxité cutanée : <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu		
	Livedo : <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu		
Pneumologie	Pneumothorax : <input type="checkbox"/> Droit <input type="checkbox"/> Gauche Date de survenue : --/--/---- Traitement : <input type="checkbox"/> Drainage <input type="checkbox"/> simple <input type="checkbox"/> Chirurgie <input type="checkbox"/> Inconnu		
	Emphysème : <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu		
	Asthme : <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu		
	Maladie pulmonaire obstructive chronique : <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu		
Système nerveux	Ectasie de la dure mère : <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Douteux <input type="checkbox"/> Inconnu Moyen de diagnostic : <input type="checkbox"/> Radio <input type="checkbox"/> Scanner <input type="checkbox"/> IRM <input type="checkbox"/> Inconnu		
	Neuropathies périphériques : <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu		
	Migraine : <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu		
	Céphalées aggravées par l'orthostatisme : <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu		
	Retard d'apprentissage : <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu		
Antécédent d'épilepsie : <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu			