

## Synthèse et Descriptif

<b>Inclusion</b>	<b>Investigateur :</b> _____ <b>Identifiant patient :</b> _____ <b>Consentement :</b> <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <b>Date :</b> --/--/---- <b>Nom (1<sup>ère</sup> lettre) :</b> _____ <b>Prénom (1<sup>ère</sup> lettre) :</b> _____ <b>DDN :</b> --/--/---- <b>Sexe :</b> <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> F
<b>Diagnostic</b>	<b>Statut :</b> <input type="checkbox"/> En cours <input type="checkbox"/> Probable <input type="checkbox"/> Confirmé <input type="checkbox"/> Indéterminé <b>Appréciation du diagnostic à l'entrée du centre :</b> <input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Approprié <input type="checkbox"/> Non approprié <b>Période du diagnostic :</b> <input type="checkbox"/> anténatal <input type="checkbox"/> à la naissance <input type="checkbox"/> postnatal <input type="checkbox"/> non déterminé <b>Période des premiers symptômes :</b> <input type="checkbox"/> anténatal <input type="checkbox"/> à la naissance <input type="checkbox"/> postnatal <input type="checkbox"/> non déterminé <b>Diagnostic retenu :</b> <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 Bicuspide <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 ..... <b>Méthode :</b> <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 .....
<b>Génétique</b>	<b>Prélèvement génétique :</b> <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui <b>Date :</b> --/--/---- <b>Etude génétique :</b> <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> En cours <input type="checkbox"/> Réalisée <b>Gène :</b> <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 : ..... <b>Transmission :</b> <input type="checkbox"/> Paternelle <input type="checkbox"/> Maternelle <input type="checkbox"/> Néomutation <input type="checkbox"/> Inconnu <b>Propositus :</b> <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <b>Lien de parenté avec le propositus :</b> .....
<b>Ophthalmologie</b>	<b>Myopie :</b> <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 <b>Ectopie :</b> <input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Douteux <input type="checkbox"/> Oui OG date de découverte : --/--/---- <input type="checkbox"/> Oui OD date de découverte : --/--/---- <b>Ablation cristallin :</b> <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui OG <b>Date :</b> --/--/---- <input type="checkbox"/> Oui OD <b>Date :</b> --/--/---- <b>Pose implant :</b> <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui OG <b>Date :</b> --/--/---- <input type="checkbox"/> Oui OD <b>Date :</b> --/--/---- <b>Cataracte :</b> <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui OG <b>Date intervention :</b> --/--/---- <input type="checkbox"/> Oui OD <b>Date intervention :</b> --/--/---- <b>Décollement rétinien :</b> <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui OG <b>Date 1<sup>er</sup> décollement :</b> --/--/---- <input type="checkbox"/> Oui OD <b>Date 1<sup>er</sup> décollement :</b> --/--/---- <b>Iris Flocculi :</b> <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui OG <input type="checkbox"/> Oui OD <b>Glaucome :</b> <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui OG <input type="checkbox"/> Oui OD
<b>Cardiologie</b> (Valeurs en mm)	<b>PAS :</b> _____ <b>PAD :</b> _____ <b>FC :</b> _____ <b>Anneau :</b> _____ <b>Sinus de Valsava :</b> _____ <b>Jonction sino-tubulaire :</b> _____ <b>Crosse :</b> _____ <b>Aorte ascendante :</b> _____ <b>Aorte descendante :</b> _____ <b>Aorte abdominale :</b> _____ <b>DTD :</b> _____ <b>DTS :</b> _____ <b>FEVG :</b> _____ <b>Facteurs de risque :</b> <input type="checkbox"/> HTA traitée <input type="checkbox"/> Diabète traité <input type="checkbox"/> Hypercholestérolémie <input type="checkbox"/> Tabagisme présent <input type="checkbox"/> Sport <b>Dissection de l'aorte :</b> <input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Type A <b>Date :</b> --/--/---- <input type="checkbox"/> Type B <b>Date :</b> --/--/---- <b>Chirurgie de l'aorte ascendante :</b> <input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Tube sus coro <input type="checkbox"/> Réimplantation des coro <b>Date :</b> --/--/---- <b>Valve aortique :</b> <input type="checkbox"/> Tricuspide <input type="checkbox"/> Bicuspide <input type="checkbox"/> Inconnu <b>Remplacement valvulaire aortique :</b> <input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Plastie <input type="checkbox"/> Mécanique <input type="checkbox"/> Bioprothèse <b>Date :</b> --/--/---- <b>Valve mitrale :</b> <input type="checkbox"/> Myxoïde <input type="checkbox"/> Normal <input type="checkbox"/> Ballonisation <input type="checkbox"/> Prolapsus <input type="checkbox"/> DAM <b>Remplacement valvulaire mitral :</b> <input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Plastie <input type="checkbox"/> Mécanique <input type="checkbox"/> Bioprothèse <b>Date :</b> --/--/---- <b>Atteinte périphérique :</b> <input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Inconnu <b>Détail :</b> ..... <b>AVC :</b> <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu <b>Cardiopathie structurelle :</b> <input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> CIA <input type="checkbox"/> CIV <input type="checkbox"/> Sténose <input type="checkbox"/> PCA <input type="checkbox"/> Inconnu <b>Transplantation :</b> <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui <b>Date :</b> --/--/---- <input type="checkbox"/> Inconnu <b>Traitements :</b> <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
<b>Orthopédie</b> <b>Rhumatologie</b> (Valeurs en Kg Et en cm)	<b>Taille :</b> _____ <b>Poids :</b> _____ <b>Envergure :</b> _____ <b>Score de Beighton :</b> --/9 <b>Antécédents :</b> <input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Fracture <input type="checkbox"/> Entorses récidivantes <input type="checkbox"/> Luxations récidivantes <input type="checkbox"/> Douleurs articulaires <b>Manifestations diverses :</b> <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 <b>Pectus :</b> <input type="checkbox"/> Néant <input type="checkbox"/> Discret <input type="checkbox"/> Carinatum <input type="checkbox"/> Excavatum <input type="checkbox"/> Asymétrie <b>Si opéré Date :</b> --/--/---- <b>Arachnodactylie :</b> <input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Signe du pouce <input type="checkbox"/> Signe du poignet <input type="checkbox"/> Inconnu <b>Extension des coudes :</b> <input type="checkbox"/> Absent (>170°) <input type="checkbox"/> Présent (<170°) <input type="checkbox"/> Inconnu <b>Pieds plats :</b> <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Oui avec atteinte arrière pied <input type="checkbox"/> Inconnu <b>Dysmorphie faciale :</b> <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 malalaire <input type="checkbox"/> Hypertélorisme <input type="checkbox"/> Sclérotique bleue <input type="checkbox"/> Malocclusion dentaire <input type="checkbox"/> Palais ogival <input type="checkbox"/> Craniosynostose <b>Lurette :</b> <input type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Bifide <input type="checkbox"/> Large <input type="checkbox"/> Large avec raphé <input type="checkbox"/> Courte <b>Ostéoarthrose :</b> <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu <b>Scoliose :</b> <input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <b>Degré :</b> _____ <b>Si chirurgie, date :</b> --/--/---- <input type="checkbox"/> Inconnu <b>Cyphose dorsale :</b> <input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Inconnu <b>Spondylolisthésis :</b> <input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <input type="checkbox"/> Inconnu <b>Protrusion acétabulaire :</b> <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Stade 1 <input type="checkbox"/> Stade 2 et + <input type="checkbox"/> Inconnu
<b>Peau et</b> <b>téguments</b>	<b>Vergetures :</b> <input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Microvergetures <input type="checkbox"/> Epaulées <input type="checkbox"/> Seins <input type="checkbox"/> Ventre <input type="checkbox"/> Hanches <input type="checkbox"/> Fesses <input type="checkbox"/> Cuisses <input type="checkbox"/> Dorsolombaires <b>Hernies :</b> <input type="checkbox"/> Absent <input type="checkbox"/> Présent <b>Localisation :</b> ..... <b>Date si chirurgie :</b> --/--/---- <b>Hyperlaxité cutanée :</b> <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu <b>Livedo :</b> <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu
<b>Pneumologie</b>	<b>Pneumothorax :</b> <input type="checkbox"/> Droit <input type="checkbox"/> Gauche <b>Date de survenue :</b> --/--/---- <b>Traitement :</b> <input type="checkbox"/> Drainage <input type="checkbox"/> simple <input type="checkbox"/> Chirurgie <input type="checkbox"/> Inconnu <b>Emphysème :</b> <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu <b>Asthme :</b> <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu <b>Maladie pulmonaire obstructive chronique :</b> <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu
<b>Système</b> <b>nerveux</b>	<b>Ectasie de la dure mère :</b> <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Douteux <input type="checkbox"/> Inconnu <b>Moyen de diagnostic :</b> <input type="checkbox"/> Radio <input type="checkbox"/> Scanner <input type="checkbox"/> IRM <input type="checkbox"/> Inconnu <b>Neuropathies périphériques :</b> <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu <b>Migraine :</b> <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu <b>Céphalées aggravées par l'orthostatisme :</b> <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu <b>Retard d'apprentissage :</b> <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu <b>Antécédent d'épilepsie :</b> <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Inconnu