|  |  |
| --- | --- |
| **CCMR :** |  Date :[Attirez l’attention du lecteur avec une citation du document ou utilisez cet espace pour mettre en valeur un point clé. Pour placer cette zone de texte n’importe où sur la page, faites-la simplement glisser.] |

|  |  |
| --- | --- |
| **Inclusion** | **Investigateur : Identifiant patient :** **Consentement :** □Oui Date : -- /-- / ----  **Nom (1ère lettre) :** **Prénom (1ère lettre):**  **DDN :**  -- /-- / ----  **Sexe :** □M □F |
|  **Diagnostic**SYNTHESE DU | **Statut :** □En cours □Probable □Confirmé □Indéterminé **Appréciation du diagnostic à l’entrée du centre :** □Absent □Approprié □Non approprié **Période du diagnostic :** □anténatal □à la naissance □postnatal □non déterminé**Période des premiers symptômes :** □anténatal □à la naissance □postnatal □non déterminé**Diagnostic clinique retenu :** □Marfan 558 □Marfan Néonat 284979 □LDS 60030 □SAA SMAD3 284984 □An.S.Valsava 1054 □ Bicuspide □An.Familial et dissection 91387 □Ectopie du cristallin 1885 □Dissection □Sain □Autre ……..**Méthode :** □Chromosomique □Array □Séquençage ciblé □SNG □WES □WGS Autre …………………………. |
| **Génétique** | **Prélèvement génétique :** □Non □Oui Date -- / --/ ----**Etude génétique :**  □Non □En cours □ Réalisée**Gène :** □FBN1 □TGFBR1 □TGFBR2 □ACTA2 □SMAD3 □TGFB2 □NGS □ Autre : …………..**Transmission :**  □Paternelle □Maternelle □Néomutation □Inconnu**Propositus :** □Oui □Non **Lien de parenté avec le propositus :** ………………………………… |
| **Ophtalmologie** | **Myopie :** **Œil Gauche** : □Non □Modérée □ Importante **Œil Droit** : □Non □Modérée □ Importante **Ectopie : OG :** □Non □Douteuse □Oui date découverte : -- /-- / ---- **OD :** □Non □Douteuse □Oui date découverte : -- /-- / ----  **Ablation cristallin :** □Non □Oui OG Date : -- /-- / ----  □Oui OD Date : -- /-- / ----  **Pose implant :** □Non □Oui OG Date : -- /-- / ----  □Oui OD Date : -- /-- / ----  **Cataracte :** □Non □Oui OG Date intervention :-- /-- / ----  □Oui OD Date intervention :-- /-- / ----  **Décollement rétinien :** □Non □Oui OG Date 1er décollement : -- /-- / ----  □Oui OD Date 1er décollement : -- /-- / ----  **Iris Floculli :** □Non □Oui OG □Oui OD **Glaucome :** □Non □Oui OG □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 :** □Absent □HTA traitée □Diabète traité □Hypercholestérolémie □Tabagisme (présent/passé) □ Sport**Dissection de l’aorte :** □Absent □Type A Date : -- /-- / ----  □Type B Date : -- /-- / ----  **Chirurgie de l’aorte ascendante :** □Absent □Tube sus coro □Réimplantation des coro Date : -- /-- / ----  **Valve aortique :** □Tricuspide □Bicuspide □Inconnu  **Fuite Aortique** : □0 □1+ □2+ □3+ □4+ **Remplacement valvulaire aortique :** □Absent □Plastie □Mécanique □Bioprothèse Date : -- /-- / ----  **Valve mitrale :** □Myxoïde □Normal □ Ballonisation □ Prolapsus □DAM  **Fuite Mitrale** : □0 □1+ □2+ □3+ □4+ **Remplacement valvulaire mitral :** □Absent □Plastie □Mécanique □Bioprothèse Date : -- /-- / ----  **Atteinte périphérique :** □Absent □Présent □Inconnu **Détail :** ………………………………………………………………………………**AVC :** □Oui □Non □Inconnu**Cardiopathie structurelle :** □Absent □CIA □CIV □Sténose □PCA □Inconnu**Transplantation :** □Non □Oui Date : -- /-- / ----  □Inconnu**Traitements :** □Absent □βbloquants □ARA2 □IEC □Inhibiteur calcique □Diurétique □Statines □Anticoagulant □Aspirine  |
| **Orthopédie Rhumatologie**(Valeurs en KgEt en cm) | **Taille :** **Poids :** **Envergure : Score de Beighton :** -- / 9**Antécédents :** □Absent □Fracture □Entorses récidivantes □Luxations récidivantes □Douleurs articulaires **Manifestations diverses :**  □Absent □Allergie sévère □Allergie Alimentaire □Maladie inflammatoire digestive □Œsophagites à éosinophyles □Fatigue chronique □ Inconnu **Pectus :** □Néant □Discret □Carinatum □Excavatum □Asymétrie Si opéré Date : -- /-- / ----  **Arachnodactylie :** □Absent □Signe du pouce □Signe du poignet □Inconnu **Extension des coudes :**  □Absent (>170°) □Présent (<170°) □Inconnu**Pieds plats :** □Non □Oui □Oui avec atteinte arrière pied □Inconnu**Dysmorphie faciale** : □Non □Dolichocéphalie □Fentes palpébrales obliques vers le bas □Enophtalmie □Retrognathie □Hypoplasie malaire □Hypertélorisme □Sclérotique bleue □Malocclusion dentaire □Palais ogival □Craniosynostose**Luette :** □Normale □Bifide □Large □Large avec raphé □Courte **Ostéoarthrose :**  □Oui □Non □Inconnu**Scoliose :** □Absent □Présent **Degré :** Si chirurgie, date  : -- /-- / ----  □Inconnu**Cyphose dorsale :** □Absent □Présent □Inconnu**Spondylolisthésis :** □Absent □Présent □Inconnu**Protrusion acétabulaire :** □Non □Stade 1 □Stade 2 et + □ Inconnu |
| **Peau et téguments** | **Vergetures :** □Absent □Microvergetures □Epaules □Seins □Ventre □Hanches □Fesses □Cuisses □Dorsolombaires **Hernies :** □Absent □Présent **Localisation :** …………………………Date si chirurgie : -- /-- / ---- **Hyperlaxité cutanée :** □Oui □Non □Inconnu**Livedo :** □Oui □Non □Inconnu |
| **Pneumologie** | **Pneumothorax :** □Non □Oui Droit □Oui Gauche **Date découverte**: -- /-- / ---- **Traitement:** □Drainage □simple □Chirurgie □Inconnu**Emphysème :**  □Oui □Non □Inconnu **Asthme :** □Oui □Non □Inconnu**Maladie pulmonaire obstructive chronique :** □Oui □Non □Inconnu |
| **Système nerveux** | **Ectasie de la dure mère :** □Non □Oui □Douteux □Inconnu **Moyen de diagnostic :** □Radio □Scanner □IRM □Inconnu**Neuropathies périphériques :** □Oui □Non □Inconnu**Migraine :** □Oui □Non □Inconnu**Céphalées aggravées par l'orthostatisme :** □Oui □Non □Inconnu**Retard d’apprentissage :** □Oui □Non □Inconnu**Antécédent d’épilepsie :** □Oui □Non □Inconnu |



**Synthèse et Descriptif**