

Synthèse et Descriptif

Inclusion	Investigateur : Nom (1^{ère} lettre) : Prénom (1^{ère} lettre) : DDN : --/--/---- Identifiant patient : Consentement : <input type="checkbox"/> Oui Date : --/--/---- 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 clinique 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 1054 <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> 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 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 :
Ophthalmologie	Myopie : Œil Gauche : <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Modérée <input type="checkbox"/> Importante Œil Droit : <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Modérée <input type="checkbox"/> Importante Ectopie : OG : <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Douteuse <input type="checkbox"/> Oui date découverte : --/--/---- OD : <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Douteuse <input type="checkbox"/> Oui date 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 Flocculi : <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"/> Absent <input type="checkbox"/> HTA traitée <input type="checkbox"/> Diabète traité <input type="checkbox"/> Hypercholestérolémie <input type="checkbox"/> Tabagisme (présent/passé) <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"/> Tricuspide <input type="checkbox"/> Bicuspide <input type="checkbox"/> Inconnu Fuite Aortique : <input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1+ <input type="checkbox"/> 2+ <input type="checkbox"/> 3+ <input type="checkbox"/> 4+ 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 Fuite Mitrale : <input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1+ <input type="checkbox"/> 2+ <input type="checkbox"/> 3+ <input type="checkbox"/> 4+ 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"/> Bbloquants <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 Luette : <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"/> 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 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"/> Non <input type="checkbox"/> Oui Droit <input type="checkbox"/> Oui Gauche Date découverte : --/--/---- 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