CEMARA
FICHE PATIENT

CEMARA
SBIM

Centre de Référence
des Maladies Endocriniennes
Rares de la Croissance

Nom .....
Prénom .....
Date de Naissance .....
NIP .....
Sexe .....

Lieu de naissance
CP l__l__l__l__l__l
Commune .....
Pays .....

Lieu de résidence
CP l__l__l__l__l__l
Commune .....
Pays .....

Médecin en charge du patient .....

Hôpital .....
Commune .....
Code postal .....

☐ Maladie Rare CRMERC
☐ Hors Maladie Rare

VISITE / ACTIVITÉ

Date de l'activité
l__l__l l__l__l l__l__l__l__l

○ Consultation ○ Hospitalisation ○ HDJ

Réalisée par
☐ **Médecin (ou praticien périmédical)**
☐ **Praticien périmédical non enregistré**
○ Infirmier(ère)
○ Diététicien(ne)
○ Psychologue

Objectif
☐ **Diagnostic**
☐ **Prise en charge**
☐ **Suivi**

Patient adressé lors 1ère consultation par
☐ Venu de lui-même / Parents
☐ Association de patients
☐ Généraliste
☐ Pédiatre ○ ville ○ hôpital
☐ Spécialiste ○ ville ○ hôpital
☐ Centre de dépistage néonatal
☐ Autre ☐ Inconnu

Diagnostic à l'entrée dans le centre
☐ Absent ☐ Approprié ☐ Non approprié

DIAGNOSTIC

Age au diagnostic
☐ Anténatal ☐ Néonatal (< 1 mois)
A l'âge de l__l__l ans l__l__l mois

Consanguinité
☐ Oui ☐ Non ☐ Inconnu

Libellé du diagnostic : *Entourer diagnostic sur liste*

Thésaurus des Maladies Endocriniennes Rares de la Croissance

Insuffisance somatotrope non acquise isolée (sans PHE)
Insuffisance antéhypophysaire non acquise multiple (sans PHE)
Posthypophyse ectopique (PHE)
Hypogonadisme hypogonadotrope congénital
Craniopharyngiome
Syndrome Silver Russell
Syndrome Wiedman Beckwith
Hypothyroïdie congénitale par anomalie de développement
Hypothyroïdie congénitale avec glande en place
Maladie Basedow (début pédiatrique)
Syndrome de Turner
Insuffisance Ovarienne Précoce non acquise
Syndrome Mc Cune - Albright
Testotoxicose
HCS déficit en 21-hydroxylase, forme classique
HCS déficit en 21-hydroxylase, forme non classique
HCS déficit en 11-ß OH, 17 α OH, 3-β ol, POR, STAR
DSD idiopathique, 46, XY
DSD idiopathique 46, XX
Dysgénésie gonadique XY
Dysgénésie gonadique XY/X0
46 XX testicular DSD (ancien Mâle XX)
Ovotesticular DSD (ancien Hermaphrodisme vrai)
Insensibilité complète aux androgènes
Insensibilité partielle aux androgènes
DSD 46, XY par déficit 17-20 lyase, 17 céto, 5 α réductase
Syndrome de persistance des Canaux de Müller
Hypoplasie cellules de Leydig (inactivation récepteur LH)
DSD, 46, XX androgènes d'origine maternelle
Anorchidie bilatérale (syndrome régression testiculaire)

Cas ☐ Sporadique ☐ Familial

Commentaires sur diagnostic et/ou si gène identifié, le préciser :
.....
.....

Si patient décédé, date du décès l__l__l l__l__l l__l__l__l__l

Décès lié à ce diagnostic ☐ Oui ☐ Non ☐ Inconnu