 **RCP génétique et HTAP**

**du** Entrer une date.

*« Je déclare avoir recueilli le consentement de mon patient pour le passage de son dossier en Réunion de Concertation Pluridisciplinaire et l’avoir informé que ses données de santé sont gérées via un site sécurisé et sont partagées avec d’autres professionnels de santé à des fins de prise en charge diagnostique et thérapeutique ».*

# Identité du patient

**NOM\* :** Taper du texte. **Prénom\* :** Taper du texte.

**Date de Naissance\*** : Entrer une date. **Sexe** : F  M

Patient inclus dans le Registre Français de l’HTP (Pulmotension) : oui  non  Ne sait pas

Si oui :N° du registre.

Patient déjà présenté en RCP génétique HTAP : oui , Entrer une date. non

Patient déjà présenté en autre RCP (HTP ou locale) : oui , Entrer une date. non

# Médecin prescripteur

Médecin prescripteur de la RCP\* (Nom, Prénom) :Taper du texte.

Médecin référent si différent (Nom, Prénom) :Taper du texte.

Date de la demande : Entrer une date.

# Informations familiales

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  | Identité | DDN | HTAP  (âge au diagnostic) | Prélèvement  ADN (Date) | Centre de suivi | Commentaires |
| Père |  |  |  |  |  |  |
| Mère |  |  |  |  |  |  |
| Fratrie 1 |  |  |  |  |  |  |
| Fratrie 2 |  |  |  |  |  |  |
| Autres |  |  |  |  |  |  |

Consanguinité (si connue) : oui  non

**Arbre généalogique :**

# Informations cliniques

- Age au diagnostic :

- Environnement et profession (expositions) : Taper du texte.

- Médicaments à risque / toxiques: Anorexigènes, drogues…

- DLCOc : …………% ou DLCO/VA : …………%

- Signes de Rendu-Osler (épistaxis, télangiectasies, MAVs) : oui  non

Préciser :

- Signes de Small Patella Syndrome (malformation pieds, opération hanche/genoux): oui non

Préciser :

- Anomalies radiologiques (TDM thorax) : oui  non

Préciser :

- Cardiopathie congénitale : oui  non

Préciser :

- Autres antécédents personnels : Taper du texte.

- Autres antécédents familiaux : …………………………………………………………………………………………………….

………………………………………………………………………………………………………………………….………………………………………………………………………………………………………………………….………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………………….

**Histoire de la maladie**

Histoire de la maladie : Taper du texte.

# Explorations génétiques

# Explorations génétiques : NGS Sanger non fait

# Gènes analysés : ACVRL1(ALK1) ATP13A3 AQP1 BMPR2 BMP10 CAV1

# EIF2AK4 ENG GDF2 KCNK3 KDR SMAD9 SOX17 TBX4

**Analyses faites dans le cadre de la recherche :** WES  WGS  Autre

Préciser :…………………………………………………………………………………………………………………………….

# Demande d’avis de la RCP

Avis demandé\* :  Génétique  Dépistage familial

Thérapeutique  Autre :DPI

Question posée :

**Conclusion de la RCP** :

Conclusion génétique :

Proposition thérapeutique :

Proposition dépistage asymptomatique / DPN / DPI: