 **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) | PrélèvementADN (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: