 **RCP pneumopathie interstitielle diffuse**

 **d’origine génétique, du ../../….**

[ ] *« 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 et peuvent être utilisées à des fins de recherche clinique ».*

Présents lors de la RCP :

Médecin prescripteur de la RCP\* (Nom, Prénom, Ville) :

Médecin référent si différent (Nom, Prénom) :

Date de la réunion (JJ/MM/AAAA) :

# Patient / Cas index de la famille

(si dossier présenté dans le cadre du PFMG2025 [ ]  RCP amont [ ]  RCP aval )

NOM\* :

Prénom\* :

Date de Naissance\* (JJ/MM/AAAA) :

Sexe : F [ ]  M [ ]

Famille :

Patient déjà présenté en RCP locale : oui [ ] , préciser : ../../…. , non [ ]

Préciser :

Origine géographique :

Père :

Mère :

Antécédents familiaux :

Père :

Mère :

Fratrie :

Consanguinité (si connue) : oui [ ]  non [ ]

Arbre généalogique : [https://pedigree.progenygenetics.com](https://courriel.aphp.fr/owa/redir.aspx?C=K8zKj3Tri_TrW1tSdSMMmdnHtXvh42-kUUUJEkMSyf8lqZlMjgbVCA..&URL=https%3a%2f%2fpedigree.progenygenetics.com)

Environnement :

# Histoire de la maladie

Age de début des symptômes :

Histoire de la maladie :

Atteinte pulmonaire :

 Commentaires

[ ]  Atteinte hématologique :

[ ]  Atteinte hépatique :

[ ]  Autre(s) atteinte(s) :

# Explorations réalisées

 Normal ? Commentaires

[ ]  Scanner [ ]

[ ]  Histologie [ ]

[ ]  EFR [ ]

[ ]  Myélogramme [ ]

[ ]  Echographie hépatique [ ]

[ ]  Longueur des télomères :

[ ]  Autre analyse fonctionnelle

[ ]  Analyse génétique : [ ]  NGS [ ]  WES [ ]  autre :

Résultats :

[ ]  Autre(s) :

# Prise en charge

Prise en chargé déjà réalisée :

# Demande d’avis de la RCP

Avis demandé\* : [ ]  Génétique [ ]  Dépistage familial

 [ ]  Transplantation [ ]  Thérapeutique

 [ ]  PFMG2025 (cf : Infra) [ ]  Autre

Question posée :

**Conclusion de la RCP** :

 Conclusion génétique :

 Proposition thérapeutique :

 Proposition dépistage asymptomatique / DPN :

**Conclusion PFMG2025** :

**Avis de la RCP d’amont :**

Indication retenue de séquençage : [ ]  Oui [ ]  Non

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

Type de matériel biologique à adresser (attention en cas de suspicion de téloméropathie, un tissu non sanguin est à privilégier) [ ]  Sang EDTA [ ]  Fibroblastes [ ]  ADN déjà extrait à partir de *(mentionner le tissu)………………………..*

………………………………………………………………………………………………………………………………………………………

Plateforme de séquençage génomique envisagée : [ ]  SeqOIA [ ]  AURAGEN

**Avis de la RCP d’aval :**

Résultat du séquençage et conclusion génétique :

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

Proposition dépistage présymptomatique / DPN / DPI :

…………………………………………………………………………………………………………………………………………………………

Nombre d’individus prélevés dans le cadre du PFMG [ ]  1 [ ]  2 [ ]  3 [ ]  4

Configuration familiale pour le PFMG2025 : (*exemple : trio avec un enfant atteint et les deux parents asymptomatiques / trio avec deux frères atteints et une sœur atteinte etc).* ……………………………………………………………………………………………………………………………………………………………..

**Autres membres de la famille à étudier dans le cadre du STHD (PFMG2025)**

Apparenté 1 : [ ]  OUI [ ]  NON

NOM : ………………………………………

Prénom : ………………………………….

Date de Naissance (JJ/MM/AAAA) : …………………………………….

Sexe : [ ]  M [ ]  F

IPP (si patient de l’APHP) : ………………………………………………….

Lien de parenté avec le cas index : …………………………………………………..

Nom du Médecin référent (si différent du cas index): ………………………

Adresse complète du médecin référent : ………………………

Phénotype : [ ]  Atteint [ ]  Non-atteint

ATCD Médicaux (histoire de la maladie, prise en charge, analyse génétique etc) :

…………………………………………………………………………………………………………………………………………………………

Apparenté 2 : [ ]  OUI [ ]  NON

NOM : ………………………………………

Prénom : ………………………………….

Date de Naissance (JJ/MM/AAAA) : …………………………………….

Sexe : [ ]  M [ ]  F

IPP (si patient de l’APHP) : ………………………………………………….

Lien de parenté avec le cas index : …………………………………………………..

Nom du Médecin référent (si différent du cas index): ………………………

Adresse complète du médecin référent : ………………………

Phénotype : [ ]  Atteint [ ]  Non-atteint

ATCD Médicaux (histoire de la maladie, prise en charge, analyse génétique etc) :

…………………………………………………………………………………………………………………………………………………………

Apparenté 3 : [ ]  OUI [ ]  NON

NOM : ………………………………………

Prénom : ………………………………….

Date de Naissance (JJ/MM/AAAA) : …………………………………….

Sexe : [ ]  M [ ]  F

IPP (si patient de l’APHP) : ………………………………………………….

Lien de parenté avec le cas index : …………………………………………………..

Nom du Médecin référent (si différent du cas index): ………………………

Adresse complète du médecin référent : ………………………

Phénotype : [ ]  Atteint [ ]  Non-atteint

ATCD Médicaux (histoire de la maladie, prise en charge, analyse génétique etc) :

…………………………………………………………………………………………………………………………………………………………