

Guide d'aide à la saisie dans DAM

Cette fiche doit être remplie pour toutes les ANOMALIES GENETIQUES (identifiées ou fortement suspectées) et pour toutes les MALFORMATIONS décelées chez les fœtus ou les enfants y compris les malformations majeures et les malformations isolées nécessitant une prise en charge médicale ou chirurgicale dans la première année ou les syndromes associant plusieurs malformations même mineures. Il faut saisir toutes les syndromes/malformations diagnostiqués à la naissance ou dans la première année quelle que soit l'issue de la grossesse (IMG, FCS, naissance...), la technique d'AMP (insémination, FIV, TEC...) et l'origine des gamètes.

Caractéristique de la tentative	
N° DU DOSSIER CLINIQUE : <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	Le numéro du dossier clinique est le numéro de dossier du couple, il identifie de façon unique et permanente un couple au sein d'un centre donné. Il reste identique d'une tentative à l'autre. Ce champ est obligatoire.
N° DU DOSSIER BIOLOGIQUE : <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	Le numéro du dossier biologique est le numéro de la tentative. Ce champ est obligatoire.
Date de naissance femme : ___ / ___ / ____	Si l'accord du couple pour la transmission des données nominatives n'a pas été obtenu, la valeur du jour doit être mise au 15 du mois (ex : 15/03/1973). Ce champ est obligatoire.
Date de transfert ou d'insémination : ___ / ___ / ____	Pour la date du jour utiliser le bouton  . Ce champ est obligatoire.
Origine des gamètes : <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Accueil d'embryons (ACC) <input type="checkbox"/> Intraconjugal (C) <input type="checkbox"/> Sperme de donneur (D) <input type="checkbox"/> Don d'ovocytes (DO) 	Préciser l'origine des gamètes dont le fœtus / enfant est issu. Une seule réponse est possible. Ce champ est obligatoire.
Technique d'AMP : <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> FIV <input type="checkbox"/> ICSI <input type="checkbox"/> Inséminations Intra-Cervicales (IIC) <input type="checkbox"/> Inséminations Intra-Utérines (IIU) <input type="checkbox"/> Transfert d'Embryons Congelés (TEC) 	Préciser la technique utilisée lors de la tentative dont le fœtus / enfant est issu. Une seule réponse est possible. Ce champ est obligatoire.

Fœtus/Enfant	
Issue de grossesse : <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> FCS <input type="checkbox"/> IMG <input type="checkbox"/> ISG <input type="checkbox"/> IVG <input type="checkbox"/> MIU <input type="checkbox"/> MN <input type="checkbox"/> NV 	<p>FCS : Fausse couche spontanée <22 SA, IMG : Interruption médicale de grossesse pour pathologie fœtale, ISG : Interruption sélective de grossesse pour pathologie fœtale dans le cadre d'une grossesse multiple, IVG : Interruption volontaire de grossesse, MIU : Mort in utero ou per partum (pendant le travail), MN : Mort néonatale [0 à 25 jours], NV : Naissance enfant vivant.</p> <p>Une seule réponse est possible. Ce champ est obligatoire.</p>
Sexe : <input type="checkbox"/> Féminin <input type="checkbox"/> Masculin <input type="checkbox"/> Inconnu	Préciser le sexe de l'enfant. Une seule réponse est possible. Ce champ est obligatoire
Date de fin de grossesse ou d'accouchement : ____ / ____ / ____	Ce champ est obligatoire.
Grossesse multiple : <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui	Préciser si l'enfant est issu d'une grossesse multiple. Ce champ est obligatoire.

Malformations	<p>Pour coder un premier syndrome / malformation cliquer sur le bouton .</p> <p>Par défaut l'affichage des codes CIM10 se présente sous forme d'arborescence regroupant les malformations et les sous chapitres, par grands systèmes. Il suffit de cliquer sur le chapitre d'intérêt pour faire apparaître les libellés des malformations.</p> <p>Une malformation au minimum doit être saisie pour pouvoir valider la fiche.</p>										
Libellé : _____	<p>A utiliser si vous connaissez tout ou partie du nom de la malformation. Par exemple saisir trisomie et choisir un affichage tableau pour voir apparaître la liste de toutes les malformations contenant ce terme.</p>										
Code : <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>	<p>A utiliser si vous connaissez le code de la malformation dans la nomenclature CIM-10.</p> <p>Vous ne pouvez sélectionner que les codes à 4 caractères. Par exemple dans le tableau ci-dessous, le code Q90 n'est pas accessible. En cas de diagnostic de trisomie 21 de mécanisme inconnu choisir le code Q90.9</p> <table border="1" data-bbox="699 797 1509 1084"> <thead> <tr> <th>Q90</th> <th>Syndrome de Down</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Q90.0</td> <td>Trisomie 21, non-disjonction méïotique</td> </tr> <tr> <td>Q90.1</td> <td>Trisomie 21, mosaïque chromosomique (non-disjonction mitotique)</td> </tr> <tr> <td>Q90.2</td> <td>Trisomie 21, translocation</td> </tr> <tr> <td>Q90.9</td> <td>Syndrome de Down, sans précision</td> </tr> </tbody> </table> <p>Le Thésaurus est présenté en annexe 1</p>	Q90	Syndrome de Down	Q90.0	Trisomie 21, non-disjonction méïotique	Q90.1	Trisomie 21, mosaïque chromosomique (non-disjonction mitotique)	Q90.2	Trisomie 21, translocation	Q90.9	Syndrome de Down, sans précision
Q90	Syndrome de Down										
Q90.0	Trisomie 21, non-disjonction méïotique										
Q90.1	Trisomie 21, mosaïque chromosomique (non-disjonction mitotique)										
Q90.2	Trisomie 21, translocation										
Q90.9	Syndrome de Down, sans précision										

<p>Etiologie</p>	<p>Pour coder la ou les étiologie(s) associée(s) à la malformation cliquer sur  .</p> <p>Le codage se fait selon la nomenclature des étiologies proposée par le registre européen des malformations Eurocat.</p> <p>La saisie de l'étiologie est facultative.</p> <p>Il est possible de renseigner deux étiologies pour chaque anomalie en cas d'étiologies multiples.</p> <p>Les étiologies sont regroupées en huit groupes mutuellement exclusifs présentés par ordre hiérarchique de préférence.</p> <p>Si une malformation peut être classée dans plusieurs groupes étiologiques, il faut choisir le groupe qui apparait en premier.</p> <p><i>Exemple : une anomalie qui peut être classée à la fois en « néomutation dominante » (ND) et « pathologie familiale » (F) choisir le groupe « ND » qui prévaut sur « pathologie familiale ».</i></p>
<p>Libellé : _____</p>	<p>A utiliser si vous connaissez tout ou partie du nom de l'étiologie.</p>
<p>Code : <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/></p>	<p>A utiliser si vous connaissez le code de l'étiologie du thesaurus de l'Eurocat.</p> <p>Pour 3 groupes d'étiologies («MD », « T », « ND ») il est possible de choisir parmi une liste des causes détaillées.</p> <p>Le Thésaurus est présenté en annexe 2</p>

Annexe 1 : Codes CIM10

Cim10-II.D18.1	Lymphangiome, tout siège	
Cim10-XVI.P37.1	Toxoplasmose congénitale	
Cim10-II.D21.5	Tumeur bénigne du tissu conjonctif et des autres tissus mous du bassin	
Cim10-XVI.P35.1	Infection congénitale à cytomégalovirus	
Cim10-III.D82.1	Syndrome de Di George	
Cim10-XVI.P35.0	Syndrome de rubéole congénitale	
Cim10-XVII.Q00-Q99	Chapitre XVII Malformations congénitales et anomalies chromosomiques	
	Q00-Q07 Malformations congénitales du système nerveux	
	Q00	Anencéphalie et malformations similaires
	Q01	Encéphalocèle
	Q02	Microcéphalie
	Q03	Hydrocéphalie congénitale
	Q04	Autres malformations congénitales de l'encéphale
	Q05	Spina bifida
	Q06	Autres malformations congénitales de la moelle épinière
	Q07	Autres malformations congénitales du système nerveux
	Q10-Q18 Malformations congénitales de l'œil, de l'oreille, de la face et du cou	
	Q10	Malformations congénitales des paupières, de l'appareil lacrymal et de l'orbite
	Q11	Anophtalmie, microophtalmie et macroophtalmie
	Q12	Malformations congénitales du cristallin
	Q13	Malformations congénitales de la chambre antérieure de l'oeil
	Q14	Malformations congénitales de la chambre postérieure de l'oeil
	Q15	Autres malformations congénitales de l'oeil
	Q16	Malformations congénitales de l'oreille avec atteinte de l'audition
	Q17	Autres malformations congénitales de l'oreille
	Q18	Autres malformations congénitales de la face et du cou
	Q20-Q28 Malformations congénitales de l'appareil circulatoire	
	Q20	Malformations congénitales des cavités et des orifices cardiaques
	Q21	Malformations congénitales des cloisons cardiaques
	Q22	Malformations congénitales de la valve pulmonaire et de la valvule tricuspide
	Q23	Malformations congénitales des valvules aortique et mitrale
	Q24	Autres malformations congénitales cardiaques
	Q25	Malformations congénitales des gros vaisseaux
	Q26	Malformations congénitales des grandes veines
	Q27	Autres malformations congénitales de l'appareil circulatoire périphérique
	Q28	Autres malformations congénitales de l'appareil circulatoire
	Q30-Q34 Malformations congénitales de l'appareil respiratoire	
	Q30	Malformations congénitales du nez
	Q31	Malformations congénitales du larynx

Q32	Malformations congénitales de la trachée et des bronches
Q33	Malformations congénitales du poumon
Q34	Autres malformations congénitales de l'appareil respiratoire
Q35-Q37 Fente labiale et fente palatine	
Q35	Fente palatine
Q35.8	Fente bilatérale du palais, sans précision
Q36	Fente labiale
Q37	Fente labio-palatine
Q38-Q45 Autres malformations congénitales de l'appareil digestif	
Q38	Autres malformations congénitales de la langue, de la bouche et du pharynx
Q39	Malformations congénitales de l'œsophage
Q40	Autres malformations congénitales des voies digestives supérieures
Q41	Absence, atrésie et sténose congénitales de l'intestin grêle
Q42	Absence, atrésie et sténose congénitales du côlon
Q43	Autres malformations congénitales de l'intestin
Q44	Malformations congénitales de la vésicule biliaire, des voies biliaires et du foie
Q45	Autres malformations congénitales de l'appareil digestif
Q50-Q56 Malformations congénitales des organes génitaux	
Q50	Malformations congénitales des ovaires, des trompes de Fallope et des ligaments larges
Q51	Malformations congénitales de l'utérus et du col de l'utérus
Q52	Autres malformations congénitales des organes génitaux de la femme
Q53	Cryptorchidie
Q54	Hypospadias
Q55	Autres malformations congénitales des organes génitaux de l'homme
Q56	Non-différenciation sexuelle et pseudo-hermaphrodisme
Q60-Q64 Malformations congénitales de l'appareil urinaire	
Q60	Agénésie rénale et autres défauts de développement rénal
Q61	Maladies kystiques du rein
Q62	Anomalies congénitales obstructives du bassinet et malformations congénitales de l'uretère
Q63	Autres malformations congénitales du rein
Q64	Autres malformations congénitales de l'appareil urinaire
Q65-Q79 Malformations congénitales du système ostéo-articulaire et des muscles	
Q65	Anomalies morphologiques congénitales de la hanche
Q66	Anomalies morphologiques congénitales du pied
Q67	Anomalies morphologiques congénitales de la tête, de la face, du rachis et du thorax
Q68	Autres anomalies morphologiques congénitales ostéo-articulaires et des muscles
Q69	Polydactylie
Q70	Syndactylie
Q71	Raccourcissement du membre supérieur

Q72	Raccourcissement du membre inférieur
Q73	Raccourcissement d'un membre non précisé
Q74	Autres malformations congénitales d'un (des) membre(s)
Q75	Autres malformations congénitales des os du crâne et de la face
Q76	Malformations congénitales du rachis et du thorax osseux
Q77	Ostéochondrodysplasie avec anomalies de la croissance des os longs et du rachis
Q78	Autres ostéochondrodysplasies
Q79	Malformations congénitales du système ostéo-articulaire et des muscles, non classées ailleurs
Q80-Q89 Autres malformations congénitales	
Q80	Ichtyose congénitale
Q81	Epidermolyse bulleuse
Q82	Autres malformations congénitales de la peau
Q83	Malformations congénitales du sein
Q84	Autres malformations congénitales de la peau et des phanères
Q85	Phacomatoses, non classées ailleurs
Q86	Syndromes congénitaux malformatifs dus à des causes exogènes connues, non classés ailleurs
Q87	Autres syndromes congénitaux malformatifs précisés atteignant plusieurs systèmes
Q89	Autres malformations congénitales, non classées ailleurs
Q90-Q99 Anomalies chromosomiques, non classées ailleurs	
Q90	Syndrome de Down
Q91	Syndrome d'Edwards et syndrome de Patau
Q92	Autres trisomies et trisomies partielles des autosomes, non classées ailleurs
Q93	Monosomies et délétions des autosomes, non classées ailleurs
Q95	Réarrangements équilibrés et marqueurs structuraux, non classés ailleurs
Q96	Syndrome de Turner
Q97	Autres anomalies des chromosomes sexuels, phénotype féminin, non classées ailleurs
Q98	Autres anomalies des chromosomes sexuels, phénotype masculin, non classées ailleurs
Q99	Autres anomalies des chromosomes, non classées ailleurs

Annexe 2 : code et libellé des étiologies

Code		Libellé
1C		Anomalies chromosomiques déséquilibrées visibles au microscope
2MD		Anomalies chromosomiques non visibles au microscope incluant microdélétions, microduplications, disomies uniparentale
	2MD01	Syndrome de Di George, velocardiofacial, de Schprintzen
	2MD02	Syndrome de Prader Willi ou d'Angelman
	2MD04	WAGR, anirie-tumeur de Wilms
	2MD05	Syndrome de Beckwith-Wiedmann
	2MD07	Syndrome de Smith-Magenis
	2MD08	Syndrome de Sotos
	2MD50	Autre anomalie chromosomique non visible au microscope
3T		Tératogènes connus et infections prénatales
3TI		Exposition à une infection spécifique
	3TI01	Cytomégalovirus
	3TI02	Herpès Simplex
	3TI03	Parvovirus-Rubéole
	3TI04	Toxoplasmose
	3TI05	Varicelle
	3TI50	Autre Infection Spécifique
	3TT	Exposition à un tératogène
	3TT01	Abortifs
	3TT02	Inhibiteurs des acetylcholinestérases
	3TT03	Alcool
	3TT04	Antiépileptiques
	3TT05	Cocaïne et autres drogues illicites
	3TT06	Cytotoxiques
	3TT07	Diabète mal contrôlé
	3TT08	Inhibiteurs de l'acide folique
	3TT10	Pathologies maternelles sévères
	3TT11	Thalidomide
	3TT12	Analogues de la vitamine A
	3TT13	Warfarine
	3TT50	Autre tératogène
4ND		Néomutation dominante
	4ND01	Achondroplasies
	4ND02	Syndrome d'Apert
	4ND03	Nanisme thanatophore
	4ND04	Dysplasie campomélique
	4ND05	Ostéogenèse imparfaite type II* ou III (*sauf IIc car récessif; si le type d'OI II pas connu il peut être inclus dans cette catégorie)
	4ND50	Autre néomutation dominante

5F	Pathologie héréditaire excluant les néomutations dominantes
6S	Syndromes connus non héréditaires non chromosomiques
7I	Anomalies isolées
8M	Anomalies multiples et associations
