FICHE DE RENSEIGNEMENTS GOLDENHAR

Questionnaire rempli par : .....

Nom du patient : ..... **Sexe : F ☐ M ☐**

Date de naissance : ..... **Date de la demande :** .....

1) ANTECEDENTS FAMILIAUX :

.....

.....

- Age maternel à la naissance : ..... Age paternel à la naissance : .....
- Fratrie : .....

(joindre un arbre généalogique si famille informative)

2) GROSSESSE :

- Mesure de la clarté nucale (10-12SA) : .....
- Autre anomalie anténatale : .....
- Accouchement :
  - Terme : .....
  - Voie : .....

3) NAISSANCE

- Poids : ..... Taille : ..... PC : .....

- Détresse respiratoire Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
- Difficultés alimentaires périnatales Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
- Autre anomalie : .....

Age du patient lors de la description : .....

4) ENFANCE :

- Croissance

Age:	.....	.....	.....
Poids :	.....(….DS)	.....(….DS)	.....(….DS)
Taille :	.....(….DS)	.....(….DS)	.....(….DS)
PC :	.....(….DS)	.....(….DS)	.....(….DS)

(joindre courbe de croissance si disponible)

- Développement psycho-moteur : normal ☐ anormal ☐

Age des acquisitions

Tient la tête : .....
Tient assis sans appui : .....
Marche seul : .....
Premiers mots : .....
Langage .....

5) ANOMALIES DES OREILLES

- Anotie Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
  Gauche ☐ *Droite* ☐
- Microtie Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
  Gauche ☐ *Droite* ☐
- Condylomes pré auriculaires (ou enchondromes) Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
  Gauche ☐ *Droite* ☐
- Sinus pré auriculaires (ou fistules) Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
  Gauche ☐ *Droite* ☐
- Malformations ossiculaires Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
  Gauche ☐ *Droite* ☐
- Dysplasie :
  - Oreille droite
    - Malformation du pavillon Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
    - Anomalie du lobe Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
    - Atrésie conduit auditif externe Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
    - Implantation basse Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
    - Rotation postérieure Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
    - autre : .....
  - Oreille gauche
    - Malformation du pavillon Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
    - Anomalie du lobe Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
    - Atrésie conduit auditif externe Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
    - Implantation basse Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
    - Rotation postérieure Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
    - autre : .....

- Surdité :
  - Transmission Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
    Légère ☐ *Moyenne* ☐
    Unilatérale ☐ *Bilatérale* ☐
  - Perception Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
    Légère ☐ *Moyenne* ☐ *Sévère* ☐ *Profonde* ☐
    Unilatérale ☐ *Bilatérale* ☐
  - Mixte Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐

(Si possible joindre un audiogramme)

6) DYSMORPHIE CRANIO FACIALE

- Microsomie Hémifaciale Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
  Gauche ☐ *Droite* ☐
- Hypoplasie mandibulaire Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
- Hypoplasie malaire Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
- Hypoplasie maxillaire Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
- Hypoplasie musculature faciale Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
- Fente orofaciale Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
  Faciale ☐ *Labiale* ☐ *Palatine* ☐ *Labio-palatine* ☐
  Unilatérale G ☐ *D* ☐ *Bilatérale* ☐
- Anomalies des yeux :
  - Kystes dermoïdes épibulbaires Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
  - Anophtalmie Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
  - Microphtalmie Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
  - Colobome paupière Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
  - Strabisme Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
  - Astigmatisme Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
  - Autre : .....

- Microcéphalie Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
- Rétrognathisme Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
- Micrognathisme Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
- Macrostomie Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
- Palais ogival Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
- Hypertélorisme Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
- Epicanthus Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐

Orientation des fentes palpébrales : .....

- Dépression racine du nez Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐

7) ANOMALIES DES VERTEBRES

- Fusion des vertèbres cervicales Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
- Platyspondylie Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
- Puzzle vertébral Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐
- Macrostomie Oui ☐ Non ☐ Ne sait pas ☐

autre : .....

8) MALFORMATIONS VISCERALES

- Coeur : .....
  .....
  .....

- Reins : .....
  .....
  .....
- Cerveau : ETF TDM IRM
  .....
  .....
- Tractus génital : .....
  .....
- Tractus digestif : .....
  .....
- Autres : .....
  .....

9) RESULTAT DU CARYOTYPE

.....

A retourner à :

A envoyer au Pr Caroline ROORYCK-THAMBO
Accueil de Biologie Centralisé
Laboratoire de Génétique Moléculaire
Groupe Hospitalier Pellegrin
Place Amélie Raba Léon
33076 Bordeaux Cedex
Tel : 05 56 79 59 81
Mail : sec-labo-genetique@chu-bordeaux.fr; caroline.rooryck-thambo@chu-bordeaux.fr