FICHE DE RENSEIGNEMENTS RUBINSTEIN-TAYBI

Nom :..... **Prénom** : ..... **Date de naissance** : ..... / ..... /..... **Age** : ..... **Sexe** : **F** ☐ / **M** ☐ / **I** ☐
Date de la demande : ..... / ..... /.....
Nom et adresse du prescripteur : ……

ELEMENTS A FOURNIR : Joindre une photographie de la face et des extrémités et une radiographie des mains et des pieds

Antécédents familiaux :

- significatifs : .....
- âge maternel à la naissance : ..... âge paternel à la naissance : .....
- Fratrie : .....

Grossesse :

- Terme : ..... Voie : .....
- An. liquide amniotique : .....
- Autre an. anténatale :.....

Naissance :

- Poids : ..... Taille : ..... PC : .....
- ☐ Anoxie ☐ Ictère ☐ Cardiopathie
- ☐ Autre anomalie : .....

Enfance :

- ☐ Retard de croissance *: âge : …….. …….. ……..
  poids : …….. …….…… ……..…....
  taille : …….. ……..…… ……..…
  PC : …….…….. ……..……..… ……..…

  *(en déviation standard, joindre courbe de croissance si disponible)

- Troubles sévères de l'alimentation oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- Infections ORL à répétition oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- Infections pulmonaires à répétition oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- Conjonctivites (sténose lacrymale) oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- Etapes du développement psycho-moteur (âge des acquisitions) :
  - tient la tête : .....
  - tient assis sans appui : .....
  - marche seul : .....
  - premiers mots : .....
  - premières dents : .....

Dysmorphie cranio-faciale

- Notée la première fois à quel âge ? : .....
- Age de l'enfant lors de la description : .....
- Microcéphalie oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- Fontanelle antérieure large oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- Retard de fermeture de fontanelle oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- Hypertrichose (nouveau-né) oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- Implantation basse des cheveux : front oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
  nuque oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- Sourcils marqués (partie proximale)
  - avec affinement dans sa partie distale oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
  - Sourcils hauts situés oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- Cils longs oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- Bosses frontales oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- Rétraction temporale oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- Racine du nez
  - proéminente oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
  - déprimée oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- Nez proéminent oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- Septum nasal en dessous des ailes du nez oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- Septum nasal dévié oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- Orientation des fentes palpébrales : .....
- Epicanthus oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- Lèvre supérieure fine oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- Lèvre supérieure en V oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- Palais ogival oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- Micro-rétrognathie oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- Oreilles :
  - bas implantées oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
  - rotation postérieure oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
  - hélix supérieur fin oui ☐ / non ☐/ NSP ☐

FICHE DE RENSEIGNEMENTS RUBINSTEIN-TAYBI

- hélix épais oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- dysplasie autre : .....

♦ Autres signes :.....
♦ Anomalies de distribution des cheveux (épis, tourbillons) oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
♦ Anomalies dentaires :
- retard d'éruption oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- malimplantation oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- autre : .....

♦ Anomalies oculaires :
- strabisme oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- nystagmus oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- myopie oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- cataracte oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- autre : .....

Anomalie des membres :

♦ Mains :
- gros pouces oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- déviation radiale des pouces oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- grosses phalanges distales autres doigts oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- camptodactylie oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- clinodactylie V oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- coussinet palmaire phalanges distales (fetal fingertip pad) oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- pli palmaire transverse unique oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- autre :.....

♦ Pieds :
- gros I orteils oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- duplication I orteils oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- angulation : varus oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
  valgus oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- chevauchement des orteils oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- espace élargi entre I et II oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- syndactylie II-III orteils oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- pieds bots oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
- autre: .....
- hyperlaxité ligamentaire oui ☐ / non ☐/ NSP ☐

Anomalie du tronc :

♦ scoliose oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
♦ pectus : excavatum oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
carinatum oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
♦ mamelon surnuméraire oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
♦ mamelons écartés oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
♦ obésité oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
♦ autre : .....

Anomalie des organes génitaux :

♦ cryptorchidie oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
♦ hypospadias oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
♦ angulation du pénis oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
♦ autre : .....

Anomalies cutanées :

♦ hémangiome glabellaire oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
♦ cicatrisation excessive (cheloïdes) oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
♦ taches café au lait oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
♦ autre : .....

Anomalies neurologiques :

♦ hypotonie oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
♦ attitude ankylosée oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
♦ hyperréflexie oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
♦ EEG réalisé oui ☐ / non ☐
♦ anomalies EEG : .....
♦ QI : .....
♦ anomalies cérébrales.(IRM, TDM).....
♦ Autres :

Malformations viscérales :

☐ Cœur : ……..
.....
☐ Reins : ……..
.....
☐ Poumons :……..

FICHE DE RENSEIGNEMENTS RUBINSTEIN-TAYBI

Anomalies radiologiques :

- Extrémités

	MAINS			PIEDS		
1ère phalange distale élargie	oui ☐	non ☐	NSP ☐	oui ☐	non ☐	NSP ☐
1er rayon élargi	oui ☐	non ☐	NSP ☐	oui ☐	non ☐	NSP ☐
duplication 1ère phalange distale	oui ☐	non ☐	NSP ☐	oui ☐	non ☐	NSP ☐
phalanges distales en baguettes de tambour	oui ☐	non ☐	NSP ☐	oui ☐	non ☐	NSP ☐
autres anomalies						

☐ retard âge osseux : .....

☐ anomalies vertébrales : .....
.....

☐ anomalies costales : .....
.....

☐ autres anomalies : .....
.....

Explorations Génétiques réalisées :

- CGH array oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
  Si OUI, résultat : .....
- Panel de gènes oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
  Si OUI, résultat : .....
- Exome oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
  Si OUI, résultat : .....
- Génome oui ☐ / non ☐/ NSP ☐
  Si OUI, résultat : .....

A envoyer au Dr Julien VAN-GILS
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

ELEMENTS A FOURNIR : Joindre une photographie de la face et des extrémités et une radiographie des mains et des pieds