

FICHE DE RENSEIGNEMENTS CLINIQUES SYNDROME DE RUBINSTEIN-TAYBI	
---	--

Nom : **Prénom :** **Date de naissance :** / / **Sexe :** F ☐ / M ☐

Date de la demande : / /

Questionnaire rempli par :

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

- ♦ Anomalies de distribution des cheveux (épis, tourbillons) oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
- ♦ Anomalies dentaires :
 - o retard d'éruption oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - o malimplantation oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - o autre :
- ♦ Anomalies oculaires :
 - o strabisme oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - o nystagmus oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - o myopie oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - o cataracte oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - o autre :

Anomalie des membres :

- ♦ Mains :
 - o gros pouces oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - o déviation radiale des pouces oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - o grosses phalanges distales des autres doigts oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - o camptodactylie oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - o clinodactylie V oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - o coussinet palmaire phalanges distales (fetal fingertip pad) oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - o pli palmaire transverse unique oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - o autre :
- ♦ Pieds :
 - o gros I orteils oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - o duplication I orteils oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - o angulation : varus oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - valgus oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - o chevauchement des orteils oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - o espace élargi entre I et II oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - o syndactylie II-III orteils oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - o pieds bots oui ☐ / non ☐ / NSP ☐
 - o autre:
 - o 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 TDM cérébral.....
- ♦ anomalies IRM cérébral.....

Malformations viscérales :

- ☐ Cœur :
- ☐ Reins :
- ☐ Poumons :

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 :

Exploration Génétique :

- ♦ Caryotype :
- ♦ Analyse moléculaire en 16p13.3 par FISH :
- o date de l'envoi :
 - o résultat : ☐délétion ☐pas de délétion
 - o Commentaires :
- ♦ Envoyée à Bordeaux oui ☐ / non ☐ / NSP ☐

Cette étude sur le syndrome de Rubinstein-Taybi vise à essayer d'établir une corrélation phénotype-génotype dans ce syndrome.

Si vous suivez des patients, merci d'essayer de remplir au mieux ce questionnaire pour chaque cas.

Joindre une photographie de la face et des extrémités et une radiographie des mains et des pieds.

Merci d'avance, amicalement

Didier LACOMBE

**Retourner les documents au Docteur Patricia FERGELOT
Laboratoire de Génétique Moléculaire**

Plateau technique Biologie Moléculaire

1^{er} étage TRIPODE

Hôpital Pellegrin

Place Amélie Raba Léon

33076 BORDEAUX Cedex

Tel : 05 56 79 87 23

Mail : patricia.fergelot@chu-bordeaux.fr