Etude cytogénétique et moléculaire
Syndrome de Sotos

Nom
Prénom
Date de naissance

Médecin correspondant

Antécédents familiaux

Taille du père
Taille de la mère
Taille des frères et sœurs
Antécédents familiaux de retard mental oui non
Préciser:

Grossesse

Nuque anormale 1er trimestre	oui	non
Marqueurs sériques anormaux	oui	non
Caryotype anténatal	oui	non
Macrosomie	oui	non
Hydramnios	oui	non
Autre anomalie échographique	oui	non

Préciser:

Accouchement

Terme

PN
TN
PCN

Ictère néonatal	oui	non
Hypotonie néonatale	oui	non
Difficultés d'alimentation	oui	non
Ayant nécessité nutrition entérale	oui	non
Hypoglycémie néonatale	oui	non

Croissance (si possible joindre photocopie des courbes de croissance)

Age au dernier examen :
Taille au dernier examen :
Poids au dernier examen :
PC au dernier examen :
Age osseux / âge réel :

Développement psychomoteur

Age d'acquisition de la marche :

Langage actuel :
Lecture acquise oui non
scolarité actuelle :
QI :
Comportement :

colères petite enfance	oui	non
colères persistantes	oui	non
agressivité petite enfance	oui	non
agressivité persistante	oui	non
difficultés de socialisation petite enfance	oui	non
difficultés de socialisation persistante	oui	non
autre particularité du comportement		

Examen neurologique actuel

Hypotonie	oui	non
Réflexes vifs	oui	non
Babinski	oui	non
Clonus	oui	non
Troubles de la motricité globale	oui	non
Troubles de la motricité fine	oui	non
Convulsions fébriles	oui	non
Epilepsie	oui	non
IRM cérébrale		

Malformations

Rein et voies urinaires	oui	non
Préciser:		
Cœur:	oui	non
Préciser:		
Œil	oui	non
Préciser:		

Symptomatologie digestive

Appétit augmenté	oui	non
Constipation	oui	non

Tumeurs et hémopathies

Tumeur solide	oui	non
Localisation :		
Histologie :		
Hémopathie	oui	non
Type d'hémopathie :		

Divers

Infections ORL à répétition	oui	non
Infections respiratoires à répétition	oui	non
Surdité de transmission	oui	non
Infections urinaires à répétition	oui	non

Hyperthyroïdie	oui	non
Hypothyroïdie	oui	non
Hernie ombilicale/omphalocèle	oui	non
Hépatomégalie	oui	non
Néphromégalie	oui	non

Morphologie faciale

Dolichocéphalie		oui	non
Front large avec bosses frontales		oui	non
Rareté des cheveux en fronto-pariétal		oui	non
Rougeur nez/joues		oui	non
Fentes palpébrales obliques en bas et en dehors		oui	non
Menton pointu		oui	non
Palais ogival		oui	non
Macroglossie		oui	non
Anomalies des pavillons d'oreille (incisures, pits)	oui	non	décrire :

Age d'éruption 1ère dent ::

Anomalies des extrémités :

Peau, phanères :

Hémihypertrophie corporelle : oui non

Autres:

Examens complémentaires

Caryotype standard fait normal	oui	non	
Recherche de délétion NSD1/5q35	oui	non	technique :
Etude moléculaire 11p15	oui	non	
Xfragile (biologie moléculaire) testé normal	oui	non	
IRM cérébrale	oui	non	

Description des anomalies :

Joindre photos de l'enfant au moins visage face

Si possible envoyer les clichés IRM à
Lydie Burglen
Unité de Génétique Clinique
Hôpital Trousseau
26 avenue du Dr A.Netter
75012 Paris
Nous vous les réadresserons après les avoir consultés. Merci