|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| NOM PRENOM DDN | **Lieu de naissance** | **Poids (Kg)** |  | **MS** |
| **Taille (cm)** |  |

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Synthese et Descriptif**\*** | | | |  |  |
| **Cranio**  **facial** | Dysmorphie faciale (3/5) : non  oui | | **dolichocéphalie** [HP:0000268](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0000268) **enophtalmie** [HP:0000490](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0000490)  **fentes palpébrales obliques vers le bas** [HP:0000494](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0000494)  **hypoplasie malaire** [HP:0012369](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0012369)  **rétrognathisme** [HP:0000278](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0000278) | m | 1 |
| Palais ogival [HP:0002705](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0002705) | | **Absent Avec chevauchement dentaire**   **Inconnu**  **Sans chevauchement dentaire** | m |  |
| Hypertélorisme [HP:0000316](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0000316) | | **Absent** **Présent Douteux**  **Inconnu** |  |  |
| Luette bifide [HP:0000193](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0000193) | | **Absent** **Présent Douteux**  **Inconnu** |  |  |
| **Squelette** | Arachnodactylie [HP:0001166](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0001166) | | **Absent**  **Signe du** **poignet**  **Inconnu**  **Signe du pouce** | M | 1  3 |
| Flessum (Extension des coudes <170°) | | **Absent** **Présent**  **Inconnu** | M | 1 |
| Hypermobilité articulaire : non  oui  (score de Beigton : /9) [HP:0001382](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0001382) | | **Pouce contre avant-bras Droit :  Gauche**  **5ème Doigt 90° Droit :  Gauche  Mains-sol**  **Récurvatum coude >10° Droit :  Gauche**  **Récuvatum genou >10° Droit :  Gauche** | m |  |
| Pectus | | **Absent**   **Carinatum** [HP:0000768](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0000768) **Inconnu** **Asymétrie** [HP:0000766](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0000766) **Excavatum** [HP:0000767](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0000767) | M  M | 2  1 |
| Dolichosténomelie [HP:0001519](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0001519) (E/T> 1.05) | | **Absent**  **Présent E/T =……….** **Inconnu** | M | 1 |
| Pied plat [HP:0001763](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0001763) | | **Absent** **Sans déformation de l’arrière pied**  **Inconnu**  **Avec déformation de l’arrière pied** | M | 2  1 |
| Protrusion acétabulaire [HP:0003179](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0003179) | | **Absent** **Présent** **Douteux**  **Inconnu** | M | 2 |
| Cyphose thoracolombaire [HP:0002808](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0002808) | | **Absent** **Présent**  **Inconnu** |  | 1 |
| Scoliose > 20° [HP:0002650](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0002650) | | **Absent** **Présent**  **Inconnu** | M |
| Spondylolisthésis [HP:0003302](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0003302) | | **Absent** **Présent**  **Inconnu** |  |
| **Pulmonaire** | Pneumothorax spontané [HP:0002108](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0002108) | | **Absent** **Présent**  **Inconnu** | m | 2 |
| Bulle apicale [HP:0032176](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0032176) | | **Absent** **Présent**  **Inconnu** | m |  |
| **Cutané** | Hernie récidivante [HP:0000023](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0000023) | | **Absent** **Présent**  **Inconnu** | m |  |
| Vergetures [HP:0001065](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0001065) | | **Absent** **Présent**  **Non significatif**  **Inconnu**  **Hanche** **Seins** **Épaules** **Dorsales** **Fesses** **Cuisses** **Ventre****Lombaires** | m | 1 |
| Livedo reticularis [HP:0000965](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0000965) | | **Absent** **Présent** **Douteux**  **Inconnu** |  |  |
| Hyperlaxité cutanée [HP:0001388](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0001388) | | **Absent** **Présent** **Douteux**  **Inconnu** |  |  |
| **Neuro** | Ectasie durale lombo-sacrée [HP:0100775](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0100775) | | **Absent** **Présent**  **Inconnu** | M | 2 |
| Retard des apprentissages [HP:0001328](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0001328) | | **Absent** **Présent**  **Inconnu** |  |  |
| Antécédents d’épilepsie [HP:0001250](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0001250) | | **Absent** **Présent**  **Inconnu** |  |  |
| **Oculaire** | Ectopie du cristallin [HP:0001083](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0001083) | | **Absent** **Douteux** **Présent**   **Inconnu**  **Aphake**  **Pseudo aphake** | M | 0 |
| Myopie > 3 dioptries [HP:0000545](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0000545) | | **Absent** **Présent**  **Inconnu** | m | 1 |
| Cornée plate [HP:0007720](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0007720) | | **Absent** **Présent**  **Inconnu** | m |  |
| Iris Floculi [HP:0500007](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0500007) | | **Absent** **Présent**  **Inconnu** |  |  |
| **Cardio-**  **Vasculaire** | Dissection de l’aorte | | **Absent**  **Type A** [HP:0004933](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0004933) **Type B** [HP:0012499](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0012499)  **Age :** ……………  **Inconnu** | M | 0 |
| Chirurgie de l’aorte ascendante | | **Absent** **Présent Age :** …………................ **Inconnu** |
| TAA [HP:0004970](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0004970) | Sinus de Valsalva | ……..….mm z-score : |
| Aorte tubulaire | …………mm z-score : |  |  |
| Dilatation artère pulmonaire [HP:0004927](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0004927) | | **Absent** **Présent**  **Inconnu** | m |  |
| Aorte abdominale | | **Absent**  **dissection**  **dilatation** [HP:0002636](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0002636) **Age :….** | m |  |
| Facteurs de risque | | **Absent**  **HTA** [HP:0000822](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0000822) **Inconnu** **Autre** : ……… |  |  |
| Valve aortique | | **Tricuspide**  **Bicuspide** [HP:0001647](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0001647) **Inconnu** |  |  |
| Mitrale | | **Normale**  **Prolapsus** [HP:0001634](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0001634) **Inconnu**  **Age de la chirurgie**:…… | m | 1 |
| Tortuosité artérielle [HP:0006687](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0006687) | | **Absent** **Présent** **Douteux**  **Inconnu** | Total : | |
| Cardiopathie congénitale | | **Absent** **PCA** [HP:0001643](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0001643) **CIV** [HP:0001629](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0001629) **CIA** [HP:0001631](https://hpo.jax.org/app/browse/term/HP:0001631) |
| **Génétique et Arbre G** | Arbre généalogique transmis | | Nimblegen MFS-TAA  TSCA design  Caryotype Autre :………………………. | | |
| **Commentaire** |  | | | | |
| **Avis de la RCP** |  | | | | |

SYNTHESE DU