

Fiche de renseignements

Demande de Diagnostic Moléculaire de Syndrome de Fraser

Cas index (Nom, Prénom) :

Date de naissance : / /

Sexe : ☐ Masculin ☐ Féminin

Parents

Père (Nom, Prénom, Date de naissance) :

Mère (Nom, Prénom, Date de naissance) :

Les parents sont-ils apparentés ? ☐ Oui ☐ Non

Y a-t-il des antécédents familiaux de syndrome de Fraser ? ☐ Oui ☐ Non

Arbre généalogique

Renseignements cliniques / Signes observés

✓ **Au cours de la grossesse** (à quel terme ? :SA)

- | | | | |
|---|--|---|---|
| ☐ Poumons hyperéchogènes | ☐ Ascite | ☐ Hypertélorisme | ☐ Anomalies des oreilles |
| ☐ Sténose / Atrésie laryngée | ☐ Agénésie / Dysplasie rénale | ☐ Hydrocéphalie | (préciser ci-dessous) |
| ☐ Oligohydramnios | ☐ Microphthalmie | ☐ Syndactylie | ☐ Ambiguïté génitale |
| | | | (préciser ci-dessous) |

Autres (préciser) :

La grossesse a-t-elle été interrompue ?

☐ Oui

☐ Non

Si oui, s'agissait-il

☐ d'une IMG ?

☐ d'une mort fœtale in utero ?

Y a-t-il eu une autopsie ?

☐ Oui

☐ Non

Si oui, merci de remplir la partie suivante en indiquant les anomalies retrouvées au cours de l'examen anatomo-pathologique ou de joindre une copie du compte-rendu de l'examen anatomo-pathologique.

Fiche de renseignements

Demande de Diagnostic Moléculaire de Syndrome de Fraser

Renseignements cliniques / Signes observés (suite)

✓ **En post-natal**

- | | |
|--|---|
| ☐ Syndactylie | ☐ Anomalies de l'anus et du rectum (imperforation anale) |
| ☐ Spectre cryptophtalmique | ☐ Oreilles dysplasiques |
| ☐ Anomalies du tractus urinaire (préciser ci-dessous) | ☐ Anomalies du crâne (préciser ci-dessous) |
| ☐ Ambiguïté sexuelle et anomalies génitales (préciser ci-dessous) | ☐ Anomalies ombilicales (hernie, implantation) |
| ☐ Anomalies laryngées et trachéales (préciser ci-dessous) | ☐ Anomalies du nez (préciser ci-dessous) |

Autres (préciser)