

SECTION 3 – PARAMÈTRES DE LA NAISSANCE

- 3.1 Âge gestationnel : ____ semaines 3.2 Poids : ____ kg 3.3 Taille : ____ cm
- 3.4 Circonférence de la tête : ____ cm n.d. ____
- 3.5 Asphyxie à la naissance : Oui ____ Non ____ n.d. ____
Décrivez : _____
- 3.6 Apgar (5 min.) : ____ n.d. ____
- 3.7 Date de diagnostic du syndrome CHARGE : ____ / ____ / ____
JJ MM AAAA
- 3.8 Date de décès de l'enfant atteint : ____ / ____ / ____ n.d. ____ (fournissez le rapport d'autopsie s'il est disponible)
JJ MM AAAA

SECTION 4 – OBSERVATIONS PHYSIQUES (CRITÈRES MAJEURS)

- 4.1 **Colobome (ou microphthalmie)** : Oui ____ Non ____ n.d. ____
(Dans la négative ou si la réponse n'est pas disponible [n.d.], passez à la question 4.2)
- 4.1.1 Iris : Œil droit : Oui ____ Non ____ n.d. ____ Œil gauche : Oui ____ Non ____ n.d. ____
- 4.1.2 Rétine, couche choroïde, papille :
Œil droit : Oui ____ Non ____ n.d. ____ Œil gauche : Oui ____ Non ____ n.d. ____
- 4.1.3 Microphthalmie : Œil droit : Oui ____ Non ____ n.d. ____ Œil gauche : Oui ____ Non ____ n.d. ____
- 4.1.4 Déficience visuelle (DV) : Normale ____ Bénigne ____ Modérée ____ Grave ____ Profonde ____ n.d. ____
(Bénigne = AV 6/6 – 6/18 corrigée dans le meilleur œil; trouble grave ou profond dans un seul œil, autre œil normal. Modérée = AV 6/24 – 6/36 dans le meilleur œil; capacité de lire les lettres avec de simples lunettes ou une assistance éducative, anomalie d'au moins la moitié du champ visuel (hémianopsie); AV peut être normale. Grave = AV 6/60 – 3/60 dans le meilleur œil; incapacité de lire les grosses lettres sans aide éducative intensive ou lunettes complexes, anomalie grave du champ visuel accompagné d'une acuité visuelle déficiente. Profonde = VA < 3/60, c'est-à-dire compter les doigts, mouvements des mains, perception de la lumière ou moins; vision utile minimale)
Décrivez l'acuité : _____
Décrivez l'adaptation : _____
- 4.2 **Atrésie ou sténose des choanes** : Oui ____ Non ____ n.d. ____
(Dans la négative ou si la réponse n'est pas disponible [n.d.], passez à la question 4.3)
- 4.2.1 Atrésie des choanes bilatérale : Oui ____ Non ____ n.d. ____
- 4.2.2 Atrésie des choanes : Droit : Oui ____ Non ____ n.d. ____ Gauche : Oui ____ Non ____ n.d. ____
- 4.2.3 Sténose des choanes : Droit : Oui ____ Non ____ n.d. ____ Gauche : Oui ____ Non ____ n.d. ____
Décrivez l'atrésie de choanes (membraneuse ou osseuse) : _____
- 4.3 **Anomalies auriculaires caractéristiques (oreille externe, moyenne ou interne)** Oui ____ Non ____ n.d. ____
(Dans la négative ou si la réponse n'est pas disponible [n.d.], passez à la question 4.4)
- 4.3.1 Oreille externe (vers le bas ou en forme de tasse) : Oui ____ Non ____ n.d. ____
- 4.3.2 Oreille moyenne (malformation ossiculaire) : Oui ____ Non ____ n.d. ____
- 4.3.3 Oreille moyenne (otite moyenne séreuse chronique, nécessitant souvent des drains en T) : Oui ____ Non ____ n.d. ____
- 4.3.4 Oreille interne (surdit ) : Droite : Oui ____ Non ____ n.d. ____ Gauche : Oui ____ Non ____ n.d. ____
- 4.3.5 Tomographie de l'os temporal : Oui ____ Non ____ n.d. ____
- 4.3.6 Déficience auditive (DA) : Normale ____ Bénigne ____ Modérée ____ Grave ____ Profonde ____ n.d. ____
(Bénigne = perte auditive de 20 à 40 dB; perte grave ou profonde dans une seule oreille, autre oreille normale. Modérée = perte auditive de 41 à 70 dB. Grave = perte auditive de 71 à 95 dB. Profonde = perte auditive > 95 dB)
Décrivez la perte en décibels : _____
Décrivez les adaptations, p. ex., appareil, implants cochléaires : _____
- _____

4.4 **Anomalies du nerf crânien :** Oui ___ Non ___ n.d. ___

(Dans la négative ou si la réponse n'est pas disponible [n.d.], passez à la question 4.5)

4.4.1 Mastication ou succion faible : Oui ___ Non ___ n.d. ___

4.4.2 Paralysie de Bell : Droit : Oui ___ Non ___ n.d. ___ Gauche : Oui ___ Non ___ n.d. ___

4.4.3 Surdit  neurosensorielle : Oui ___ Non ___ n.d. ___

4.4.4 Troubles d' quilibre, vestibulaires : Oui ___ Non ___ n.d. ___

4.4.5 Troubles de d glutition : Oui ___ Non ___ n.d. ___

SECTION 5 – OBSERVATIONS PHYSIQUES (CRIT RES MINEURS)

Gar on

5.1 Microp nis : Oui ___ Non ___ n.d. ___ 5.2 Cryptorchidie : Oui ___ Non ___ n.d. ___

Fille

5.3 L vres hypoplastiques : Oui ___ Non ___ n.d. ___

Gar on ou fille

5.4 Malformations cardiovasculaires (mineures) : Oui ___ Non ___ n.d. ___
(mineure = persistance du canal art riel, petite communication interauriculaire ou interventriculaire, aucune r paration)

5.5 Malformations cardiovasculaires (majeures) : Oui ___ Non ___ n.d. ___
(majeure = anomalies du septum auriculoventriculaire avec t tralogie de Fallot, arc aortique)

5.6 D crivez la maladie cardiaque : _____

5.7 Fente labiale : Oui ___ Non ___ n.d. ___

5.8 Fente palatine : Oui ___ Non ___ n.d. ___

5.9 Fistule trach o- sophagienne : Oui ___ Non ___ n.d. ___

5.10 Face distinctive du syndrome CHARGE : Oui ___ Non ___ n.d. ___

SECTION 6 – OBSERVATIONS PHYSIQUES (OCCASIONNELLES)

6.1 Anomalies r nales : Oui ___ Non ___ n.d. ___

D crivez : _____

6.2 Anomalies des mains (p. ex., polydactylie, hypoplasie du pouce) : Oui ___ Non ___ n.d. ___

6.3 Anomalies de la colonne (p. ex., h mivert bres) : Oui ___ Non ___ n.d. ___

6.4 D faillances abdominales (p. ex., hernie) : Oui ___ Non ___ n.d. ___

6.5 Anomalies du cou ( paules fuyantes, cou palm , court) : Oui ___ Non ___ n.d. ___

6.6 Anomalies dentaires : Oui ___ Non ___ n.d. ___

6.7 Anomalies de la fonction immunitaire : Oui ___ Non ___ n.d. ___ Dans l'affirmative, sp cifiez : _____

6.8 Autres observations non pr cis es ci-dessus : _____

SECTION 7 – ANT C DENTS FAMILIAUX

7.1 Parent  touch e de mani re similaire par des caract ristiques du syndrome CHARGE : Oui ___ Non ___ n.d. ___

D crivez : _____

7.2 Autres ant c dents familiaux d'importance (d ficience auditive, trouble du d veloppement ou de l'apprentissage) :

Oui ___ Non ___ n.d. ___ D crivez : _____

7.3 Ethnie (m re) : Caucasienn ___ Asiatique ___ Afro-Canadienn ___ Asiatique du Sud ___ Canadienn de souche ___
Autre _____

7.4 Ethnie (p re) : Caucasienn ___ Asiatique ___ Afro-Canadienn ___ Asiatique du Sud ___ Canadienn de souche ___
Autre _____

SECTION 8 – OBSERVATIONS GASTRO-INTESTINALES

8.1 Reflus gastro-œsophagien : Oui ___ Non ___ n.d. ___

8.2 Troubles de l'alimentation : Oui ___ Non ___ n.d. ___

Décrivez : _____

8.3 Besoin d'une sonde en G ou en J pour s'alimenter? Oui ___ Non ___ n.d. ___

Décrivez (durée) : _____

Décrivez le mode d'alimentation actuel : _____

SECTION 9 – OBSERVATIONS COMPORTEMENTALES OU PSYCHOLOGIQUES

9.1 Hyperactivité ou inattention : Oui ___ Non ___ n.d. ___

9.2 Troubles importants du sommeil : Oui ___ Non ___ n.d. ___

9.3 Comportement répétitif, obsessionnel ou compulsif (parole ou mouvement) : Oui ___ Non ___ n.d. ___

9.4 Médicaments pour le comportement : Oui ___ Non ___ n.d. ___

Décrivez : _____

SECTION 10 – OBSERVATIONS ENDOCRINIENNES10.1 Petite taille (<5^e percentile) : Oui ___ Non ___ n.d. ___

10.2 Déficience de l'hormone de croissance : Oui ___ Non ___ n.d. ___

10.3 Retard pubertaire : Oui ___ Non ___ n.d. ___

10.4 Médication ou hormonothérapie substitutive en traitement du trouble endocrinien : Oui ___ Non ___ n.d. ___

Décrivez : _____

SECTION 11 – OBSERVATIONS NEUROLOGIQUES

11.1 Convulsions : Oui ___ Non ___ n.d. ___

11.2 Scoliose : Oui ___ Non ___ n.d. ___

11.3 Migraine : Oui ___ Non ___ n.d. ___

11.4 Anomalie à la tomographie ou à l'imagerie par résonance magnétique : Oui ___ Non ___ n.d. ___

En cas d'anomalie, décrivez : _____

SECTION 12 – CHIRURGIE OU ANESTHÉSIE

12.1 Trachéotomie : Oui ___ Non ___ n.d. ___

12.2 Nombre d'insertion de drains en T : 1-2 ___ 3-4 ___ 5-6 ___ 7+ ___ Zéro ___

12.3 Interventions chirurgicales : 1 à 3 ___ 4 à 6 ___ 7 à 10 ___ 11 à 14 ___ 15+ ___

12.4 Anesthésie : 1 à 3 ___ 4 à 6 ___ 7 à 10 ___ 11 à 14 ___ 15+ ___

12.5 Complications anesthésiques : Oui ___ Non ___ n.d. ___

Décrivez : _____

12.6 Complications sédatives : Oui ___ Non ___ n.d. ___

Décrivez : _____

SECTION 13 – RENSEIGNEMENTS AU SUJET DU PATIENT

13.1 Occupation du père (avant la grossesse) : _____

Pendant la grossesse

13.2 Occupation de la mère : _____

13.3 Consommation d'alcool : Oui ___ Non ___ n.d. ___

Décrivez (moments et quantité) : _____

13.4 Tabagisme : Oui ___ Non ___ n.d. ___

Décrivez (moments et quantité) : _____

13.5 Médicaments utilisés : Oui ___ Non ___ n.d. ___

Décrivez (types de médicaments, moments, quantité et raison) : _____

13.6 Fièvre ou infection : Oui ___ Non ___ n.d. ___

Décrivez (moments, pathologie et durée) : _____

13.7 Saignement : Oui ___ Non ___ n.d. ___

Décrivez (moments, quantité et durée) : _____

13.8 Rayons-X : Oui ___ Non ___ n.d. ___

Décrivez (moments, type et raison) : _____

13.9 Traitements pour les cheveux : Oui ___ Non ___ n.d. ___

Décrivez (moments et type) : _____

13.10 Contact avec des pesticides : Oui ___ Non ___ n.d. ___

Décrivez (moments, durée et type) : _____

13.11 Contact avec des substances de nettoyage à sec : Oui ___ Non ___ n.d. ___

Décrivez (moments et fréquence) : _____

13.12 Autres inquiétudes au sujet d'une exposition : Oui ___ Non ___ n.d. ___

Décrivez (moments et type) : _____

SECTION 14 – MÉDECIN DÉCLARANT

Prénom _____ Nom _____

Adresse _____

Ville _____ Province _____ Code postal _____

Téléphone _____ Télécopieur _____

Courriel _____ Date de complétion _____

Merci d'avoir rempli ce formulaire.