Contribution à l'élaboration d'un système informatique d'aide au diagnostic des syndromes malformatifs : réalisation d'une base de données à partir des syndromes comprenant une fente labiale et/ou palatine

Nathalie Gelbert-Baudino, Christine Gomes de Konya

▶ **To cite this version:**

Nathalie Gelbert-Baudino, Christine Gomes de Konya. Contribution à l'élaboration d'un système informatique d'aide au diagnostic des syndromes malformatifs : réalisation d'une base de données à partir des syndromes comprenant une fente labiale et/ou palatine. Médecine humaine et pathologie. 1985. dumas-03328762

HAL Id: dumas-03328762

https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-03328762

Submitted on 30 Aug 2021

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

AVERTISSEMENT

Ce document est le fruit d'un long travail approuvé par le jury de soutenance.

La propriété intellectuelle du document reste entièrement celle du ou des auteurs. Les utilisateurs doivent respecter le droit d'auteur selon la législation en vigueur, et sont soumis aux règles habituelles du bon usage, comme pour les publications sur papier : respect des travaux originaux, citation, interdiction du pillage intellectuel, etc.

Il est mis à disposition de toute personne intéressée par l'intermédiaire de l'archive ouverte DUMAS (Dépôt Universitaire de Mémoires Après Soutenance).

Si vous désirez contacter son ou ses auteurs, nous vous invitons à consulter la page de DUMAS présentant le document. Si l'auteur l'a autorisé, son adresse mail apparaîtra lorsque vous cliquerez sur le bouton « Détails » (à droite du nom).

Dans le cas contraire, vous pouvez consulter en ligne les annuaires de l'ordre des médecins, des pharmaciens et des sages-femmes.

Contact à la Bibliothèque universitaire de Médecine Pharmacie de Grenoble :
bump-theses@univ-grenoble-alpes.fr

3ème Exemplaire.

UNIVERSITE SCIENTIFIQUE ET MEDICALE
DE GRENOBLE
MEDECINE ET PHARMACIE

Domaine de LA MERCI
LA TRONCHE

ANNÉE 1985

N° D'ORDRE: 81

CONTRIBUTION A L'ELABORATION D'UN SYSTEME INFORMATIQUE D'AIDE AU DIAGNOSTIC DES SYNDROMES MALFORMATIFS:

REALISATION D'UNE BASE DE DONNEES A PARTIR DES SYNDROMES COMPRENANT UNE FENTE LABIALE ET /OU PALATINE

THESE

présentée

à l'Université Scientifique et Médicale de Grenoble
pour obtenir le grade de

DOCTEUR EN MEDECINE
DIPLOME D'ETAT

par

Nathalie BAUDINO
née GELBERT
[Données à caractère personnel]

ET

Christine GOMES
née DE KONYA
[Données à caractère personnel]

Cette thèse sera soutenue publiquement
le 30 Mai 1985

devant M. le Professeur A. BEAUDOING, Président du Jury
et MM. les Professeurs P. JALBERT
J. DEMONGEOT

M. le Docteur A. JOANNARD
M. V. RIALLE

UNIVERSITE SCIENTIFIQUE ET MEDICALE
DE GRENOBLE
MEDECINE ET PHARMACIE

Domaine de LA MERCI
LA TRONCHE

ANNÉE 1985

Nº D'ORDRE:

CONTRIBUTION A L'ELABORATION D'UN SYSTEME INFORMATIQUE D'AIDE AU DIAGNOSTIC DES SYNDROMES MALFORMATIFS:

REALISATION D'UNE BASE DE DONNEES A PARTIR DES SYNDROMES COMPRENANT UNE FENTE LABIALE ET /OU PALATINE

THESE

présentée

à l'Université Scientifique et Médicale de Grenoble
pour obtenir le grade de

DOCTEUR EN MEDECINE
DIPLOME D'ETAT

par

Nathalie BAUDINO
née GELBERT
[Données à caractère personnel]

ET

Christine GOMES
née DE KONYA
[Données à caractère personnel]

Cette thèse sera soutenue publiquement
le 30 Mai 1985

devant M. le Professeur A. BEAUDOING, Président du Jury
et MM. les Professeurs P. JALBERT
J. DEMONGEOT

M. le Docteur A. JOANNARD
M. V. RIALLE

BIBLIOTHÈQUE INTERUNIVERSITAIRE
GRENOBLE
MÉDECINE-PHARMACIE

A NOS FAMILLES,

A TOUS NOS AMIS,

A JEANINE ROUVIERE QUI A PARTICIPE A LA REALISATION DE CE TRAVAIL,

A MADAME PAPINI ET A MADAME GRAILLAT POUR LEUR AIDE.

QU'ILS TROUVENT ICI LE TEMOIGNAGE DE NOTRE AFFECTION ET DE NOTRE RECONNAISSANCE.

A NOTRE PRESIDENT DE THESE

MONSIEUR LE PROFESSEUR A. BEAUDOING

AUX MEMBRES DE NOTRE JURY

MONSIEUR LE PROFESSEUR P. JALBERT

MONSIEUR LE PROFESSEUR J. DEMONGEOT

MONSIEUR LE DOCTEUR A. JOANNARD

MONSIEUR V. RIALLE

NOUS LES REMERCIONS D'AVOIR BIEN

VOULU ACCEPTER DE JUGER NOTRE THESE.

QU'ILS TROUVENT ICI L'EXPRESSION

DE NOTRE RESPECTUEUSE GRATITUDE.

A MONSIEUR LE DOCTEUR A. JOANNARD

A MONSIEUR V. RIALLE

ILS ONT ETE A L'ORIGINE DE CE TRAVAIL

ET NOUS ONT GUIDEES TOUT AU LONG DE SA REALISATION.

QU'ILS VEUILLENT BIEN TROUVER ICI

L'EXPRESSION DE NOTRE SINCERE RECONNAISSANCE.

UNIVERSITE SCIENTIFIQUE
ET MEDICALE DE GRENOBLE

FACULTE DE MEDECINE
38 700 - LA TRONCHE

M E D E C I N E

SEPTEMBRE 1984

NOMS - PRENOMS		DISCIPLINES ET SERVICES	ADRESSES
PROFESSEURS TITULAIRES			
M. AMBLARD	Pierre	Clinique de Dermatologie	
AMBROISE-THOMAS	Pierre	Parasitologie	
BEAUDOING	André	Clinique Médicale Infantile	
BEZES	Henri	Clinique Chirurgicale et Traumatologie (Orthopédie)	
BONNET	J.Louis	Clinique Ophtalmologique	
BOUCHET	Yves	Anatomie	
		Chirurgie Générale et Digestive	
BUTEL	Jean	Orthopédie	
CABANEL	Guy	Clinique Rhumatologique et Hydrologique	
CHAMPETIER	Jean	Anatomie Topographique et Appliquée	
CHARACHON	Robert	O. R. L.	
COUDERC	Pierre	Anatomie Pathologique	
DELORMAS	Pierre	Pneumophtisiologie	
DENIS	Bernard	Clinique Cardiologique	
FAURE	Jacques	Médecine Légale (Méd. Interne et Toxicologie)	
GAVEND	Michel	Pharmacologie	
GEINDRE	Michel	Radiologie	
HOLLARD	Daniel	Clinique Hématologique	
LATREILLE	René	Chirurgie Générale (Chirurgie Thoracique)	
LE NOC	Pierre	Bactériologie - Virologie	
MALINAS	Yves	Clinique Obstétricale	
MALLION	J.Michel	Médecine du Travail	
MICOUD	Max	Clinique Médicale et des Maladies Infectieuses	
MOURIQUAND	Claude	Histologie	
PARAMELLE	Bernard	Pneumologie	
PERRET	Jean	Clinique Neurologique	
RACHAIL	Michel	Hépato. Gastro. Entérologie	
REVOL	Michel	Urologie	
DE ROUGEMONT	Jacques	Neuro-Chirurgie	
SARRAZIN	Roger	Clinique Chirurgicale	
STIEGLITZ	Paul	Anesthésiologie	
TANCHE	Maurice	Physiologie	
VERAIN	André	Biophysique	
VIGNAIS	Pierre	Biochimie	

PROFESSEURS SANS CHAIRE

MM.	BACHELOT	Yvan	Endocrinologie
	BARGE	Michel	Neuro-Chirurgie
	BOST	Michel	Médecine Infantile
	BOUCHARLAT	Jacques	Psychiatrie
	CHAMBAZ	Edmond	Biochimie (Hormonologie Laboratoire)
	COLOMB	Maurice	Immunologie
	CORDONNIER	Daniel	Néphrologie
	COULOMB	Max	Radiologie
	CROUZET	Guy	Radiologie
Mme	ETERRADOSSI	Jacqueline	Physiologie
MM.	FAURE	Gilbert	Urologie
	FOURNET	Jacques	Hépato. Gastro. Entérologie
	HUGONOT	Robert	Médecine Interne (Gérontologie)
	JALBERT	Pierre	Histologie (Génétique)
	MAGNIN	Robert	Hygiène
	PHELIP	Xavier	Rhumatologie (Méd. Phusique et Rééduc.)
	RACINET	Claude	Gynécologie - Obstétrique
	REYMOND	J.Charles	Chirurgie Générale
	VROUSOS	Constantin	Radiothérapie

MAITRES DE CONFERENCES ACREGES

MM.	BENABID	Alim, Louis	Biophysique
	BERNARD	Pierre	Gynécologie Obstétrique
	BRAMBILLA	Christian	Pneumo-Phtisiologie
	COMET	Michel	Biophysique
	CONTAMIN	Charles	Chirurgie Thoracique et Cardio-Vasculaire Chirurgie Cardiaque
	DEBRU	Jean-Luc	Médecine Interne et Toxicologie
	DUPRE	Alain	Chirurgie Générale et Digestive
	DYON	J. François	Chirurgie Infantile
	FAURE	Claude	Orthopédie
	FRANCO	Alain	Médecine Interne
	GIRARDET	Pierre	Anesthésiologie
	GUIDICELLI	Henri	Chirurgie Vasculaire
	GUIGNIER	Michel	Thérapeutique Réanimation Médicale
	HADJIAN	Arthur	Biochimie Médicale
	JUNIEN LAVILLAUROY	Claude	O. R. L.
	KOLODIE	Lucien	Hématologie Biologique
	LETOUBLON	Christian	Chirurgie Générale et Digestive
	MACHECOURT	Jacques	Clinique Cardiologique
	MASSOT	Christian	Médecine Interne
	MOUILLON	Michel	Ophtalmologie
	PELLAT	Jacques	Clinique Neurologique
	RAMBAUD	Pierre	Pédiatrie (Néonatologie)
	RAPHAEL	Bernard	Stomatologie
	SCHAERER	René	Cancérologie
	SEIGNEURIN	J. Marie	Bactériologie - Virologie
	SELE	Bernard	Histologie - Embryologie
	SOTTO	J. Jacques	Hématologie
	STOEBNER	Pierre	Anatomie Pathologique

PLAN

I - INTRODUCTION P. 1

II - INFORMATIQUE & AIDE AU DIAGNOSTIC : INTRODUCTION AUX SYSTEMES EXPERTS P. 4

III - PRESENTATION DU PROJET D'AIDE AU DIAGNOSTIC DES SYNDROMES MALFORMATIFS P. 11

IV - LA BASE DE DONNEES P. 14

A - DÉFINITION DE LA BASE DE DONNÉES P. 14

B - ELABORATION DE LA BASE DE SYNDRÔMES P. 14

C - ELABORATION DE LA BASE DE SYMPTÔMES P. 17

1 - ETAPE MÉDICALE : THÉSAURUS P. 18

2 - ETAPE INFORMATIQUE : LEXIQUE P. 24

V - L'INTERFACE EN LANGAGE NATUREL SPECIALISE P. 30

A - MOYENS DE COMMUNICATION & INFORMATIQUE MÉDICALE P. 30

B - CARACTÉRISTIQUES DE L'INTERFACE EN LANGAGE NATUREL SPECIALISE PROPOSE DANS LE CADRE DU PROJET P. 33

VI - DISCUSSION P. 40

A - OBSERVATIONS LIÉES À L'ÉLABORATION DE LA BASE DE DONNEES P. 40

1 - MISE À JOUR DES SYNDRÔMES P. 40

2 - GESTION DE LA BASE DE SYMPTÔMES : PERSPECTIVES P. 44

3 - DÉVELOPPEMENT DE LA BASE DE DONNÉES P. 45

B - APPORT DE L'INFORMATIQUE DANS L'AIDE AU DIAGNOSTIC DES SYNDROMES MALFORMATIFS : LES SYSTÈMES DÉJÀ RÉALISÉS P. 46

VII - CONCLUSIONS P. 48

VIII - BIBLIOGRAPHIE P. 50

IX - ANNEXES

1) BASE DE SYNDRÔMES

2) THÉSAURUS

3) LEXIQUE

I - INTRODUCTION

Les difficultés couramment rencontrées dans le diagnostic des syndrômes malformatifs expliquent l'intérêt que de nombreux praticiens portent à l'outil informatique.

En effet, il ne semble guère possible de connaître, de façon approfondie, les quelques 3 000 syndrômes actuellement décrits dans la littérature, ni de se tenir au courant des nouveaux syndrômes isolés à un rythme rapide.

La démarche diagnostique habituelle, qui s'appuie sur la recherche bibliographique dans des ouvrages spécialisés, reste longue et souvent infructueuse, car "il est difficile de trouver le renseignement cherché lorsqu'on n'a pas déjà une orientation sur l'identité du syndrôme (2)."

Dans ces conditions, le médecin ressent le besoin d'un instrument de recherche et d'aide au raisonnement qui soit un véritable prolongement de ses capacités intellectuelles.

Pour y répondre, l'outil informatique semble particulièrement adapté par ses capacités de mémorisation, de rapidité d'exécution, de traitement des données et des connaissances. Il bénéficie actuellement de l'apport des méthodes d'Intelligence Artificielle qui ont permis de mettre au point de nouveaux systèmes informatiques, baptisés "Systèmes Experts". Ces systèmes ont plusieurs objectifs:

- *gérer les connaissances d'un domaine spécialisé,*
- *reproduire les raisonnements d'un expert face à une situation relevant de sa compétence,*
- *dialoguer de manière aisée avec l'utilisateur dans un langage proche du langage naturel.*

Dans le domaine médical, ces systèmes s'appliquent particulièrement à l'aide au diagnostic. De nombreux systèmes ont ainsi vu le jour, dans le domaine des affections bactériennes (59),

ophtalmologiques (65), hépatiques (24), etc...

A Grenoble, Monsieur V. RIALLE (*) et le Docteur A. JOANNARD (**) ont décidé de mettre au point un système expert d'aide au diagnostic des syndrômes malformatifs, celui-ci étant limité dans un premier temps, aux syndrômes incluant une fente labiale et/ou palatine.

Nous avons été chargées de réaliser l'une des premières étapes de ce projet en élaborant une Base de Données à partir des syndrômes et de leurs entités symptômatiques descriptives.

La recherche, le recueil, la sélection et la classification de ces données ont donc constitué la part essentielle de notre travail.

D'autre part, la nécessité de développer les capacités de communication du système nous a amenées à participer à l'analyse du langage naturel utilisé dans la description des syndrômes, et à l'élaboration d'une grammaire générative nécessaire à la compréhension de ce langage par l'ordinateur.

D'importantes recherches ont été également développées par V. RIALLE afin de définir le mode de traitement de ces données et l'organisation des différentes parties constituantes du système.

Leur aboutissement fera l'objet de travaux ultérieurs (55) et nous ne parlerons que brièvement de l'orientation actuelle de ces recherches qui demeurent très spécialisées.

Afin de mieux situer les étapes de notre travail, nous rappellerons les principales méthodes utilisées dans l'aide au diagnostic informatisé, en insistant sur les progrès récents qui ont été réalisés dans ce domaine, et qui ont abouti à l'élaboration des systèmes experts.

Ensuite nous présenterons les caractéristiques principales du projet élaboré par V. RIALLE, puis nous reviendrons de façon détaillée sur la façon dont nous avons réalisé la Base de Données,

(*) Monsieur V. RIALLE - Département de Mathématiques Statistiques et Informatique médicale. Faculté de Médecine - LA TRONCHE

(**) Docteur A. JOANNARD - Clinique Médicale Infantile - C H U de GRENOBLE.

et de façon plus brève sur l'interface de communication en langage naturel spécialisé.

Enfin, nous discuterons de certaines des caractéristiques de notre travail, et tenterons de le situer par rapport aux systèmes informatiques déjà élaborés dans le cadre de l'aide au diagnostic des syndrômes malformatifs.

II - INFORMATIQUE ET AIDE AU DIAGNOSTIC : INTRODUCTION AUX SYSTEMES EXPERTS

Dans sa pratique quotidienne, le médecin est appelé à prendre des décisions d'ordre diagnostique, thérapeutique et pronostique, à partir des données qui lui sont fournies par l'examen clinique, les examens para-cliniques et l'histoire particulière de ses patients.

Dans sa démarche diagnostique, interviennent deux types de connaissances:

- *connaissances livresques, tirées des ouvrages, des revues médicales, de l'enseignement reçu. Ce sont les connaissances "factuelles".*
- *connaissances tirées de son expérience , de ses intuitions, de son savoir-faire. De natures plus empiriques, ce sont les connaissances "heuristiques" (de la même racine grecque que le mot "eureka" : découvrir)(19).*

Un certain nombre d'outils informatiques ont été proposés au médecin afin de rationaliser sa démarche diagnostique et de l'aider à faire face au développement des connaissances. Pendant longtemps, ces outils se sont appuyés principalement sur les méthodes probabilistes et logiques. Parmi les méthodes d'inspiration probabiliste, on retient notamment celles qui s'appuient sur l'application de la formule de BAYES (33). Cette formule, datant du dix-huitième siècle, permet de déduire la probabilité qu'un patient soit atteint de la maladie ***x****, si l'on connaît la prévalence du (ou des) symptôme(s) chez les malades, la prévalence de la maladie dans le milieu dont est issu le malade, et la prévalence du symptôme dans ce même milieu.*

Ainsi : (37)

$$\textbf{\textit{probabilité de la maladie}} = \frac{\textit{sensibilité X prévalence de la maladie}}{\textit{prévalence du symptôme}}$$

Cette formule, sous sa forme mathématique, a inspiré de nombreux programmes d'aide au diagnostic. Néanmoins, de par sa rigueur, elle est difficilement applicable en pratique en raison de l'incertitude

des informations qui caractérise souvent le domaine médical. En effet, les prévalences sont souvent différentes d'une région ou d'une population à une autre. D'autre part, elle nécessite un nombre prohibitif de données cliniques et épidémiologiques pour établir les prévalences des maladies et les probabilités d'occurrence des symptômes dans chacune de ces maladies.

Parfois inspirés de ces méthodes probabilistes, de nouveaux outils d'aide à la décision ont vu le jour. D'orientations plus empiriques, ils admettent l'incertitude et l'imprécision des données, et s'appliquent mieux aux problèmes médicaux. Parmi ces modèles de "raisonnement approximatif", on peut citer:

- *le modèle de SHAFER (58), avec la définition des mesures de crédibilité et de plausibilité.*
- *la théorie des ensembles flous, définie par ZADEH (66) et appliquée par SOULA (61) à un système d'aide à la décision médicale.*

Ces modèles s'intègrent bien dans les nouveaux systèmes experts, issus de l'Intelligence Artificielle, qui ont pour but de "modéliser le comportement d'un expert humain accomplissant une tâche intellectuelle dans un domaine précis"(26).

Dans ces systèmes, les connaissances -en particulier "heuristiques"- de l'expert doivent être reproduites sous une forme propre au système, afin d'obtenir des performances au moins égales à celui-ci dans le domaine concerné.

Ces systèmes doivent, en outre, posséder un certain nombre de caractéristiques :

- *possibilité d'expliquer leur raisonnement,*
- *possibilité de recevoir de nouvelles connaissances de manière aisée, et sans nouvelle programmation,*
- *possibilité de dialoguer de manière simple avec l'utilisateur, dans un langage proche du Langage Naturel Spécialisé.*

Ils se composent, en général, de trois parties:

1) Une ***Base de Connaissances*** *(B.C)*

regroupant l'ensemble des connaissances admises sur le domaine.

Celles-ci s'expriment le plus souvent sous la forme de règles dites "règles de production", c'est-à-dire de conditions à réaliser pour déclencher une action donnée. Ces règles sont composées de prémisses (les conditions) et d'actions (les conséquences).

** Exemple de règle tirée du système MYCIN (aide au diagnostic des affections bactériennes)(59) :*

Si *: - le site de la culture est le sang*

ET

- la coloration de l'organisme GRAM NEGATIF

ET

- la morphologie de l'organisme EN BATONNET

ET

- le patient est un HOTE A RISQUE

Alors *: il est probable (0,6) que l'organisme est un PSEUDOMONAS.*

Les règles peuvent être accompagnées d'un coefficient exprimant la crédibilité plus ou moins forte que l'on accorde à la conclusion. On l'appelle coefficient de crédibilité de la règle, au facteur d'atténuation de la règle. Dans l'exemple précédent cette valeur de crédibilité a été estimée à 0,6 par le médecin.

L'activation des règles de production constitue une chaîne d'actions réalisée par "Modus Ponens". Autrement dit : s'il existe la règle P —> Q et le fait P, alors on déduit Q .

L'utilisation des règles simples est gérée par des règles de stratégie ou Méta-Règles.

** Exemple de Méta-Règle tirée de MYCIN :*

Si : - *le patient est un hôte à risque*

ET

- *il existe des règles mentionnant "PSEUDOMONAS" en prémisse*

ET

- *il existe des règles mentionnant "KLEBSIELLA" en prémisse*

Alors : *il vaut mieux (0,4) utiliser les premières avant les secondes.*

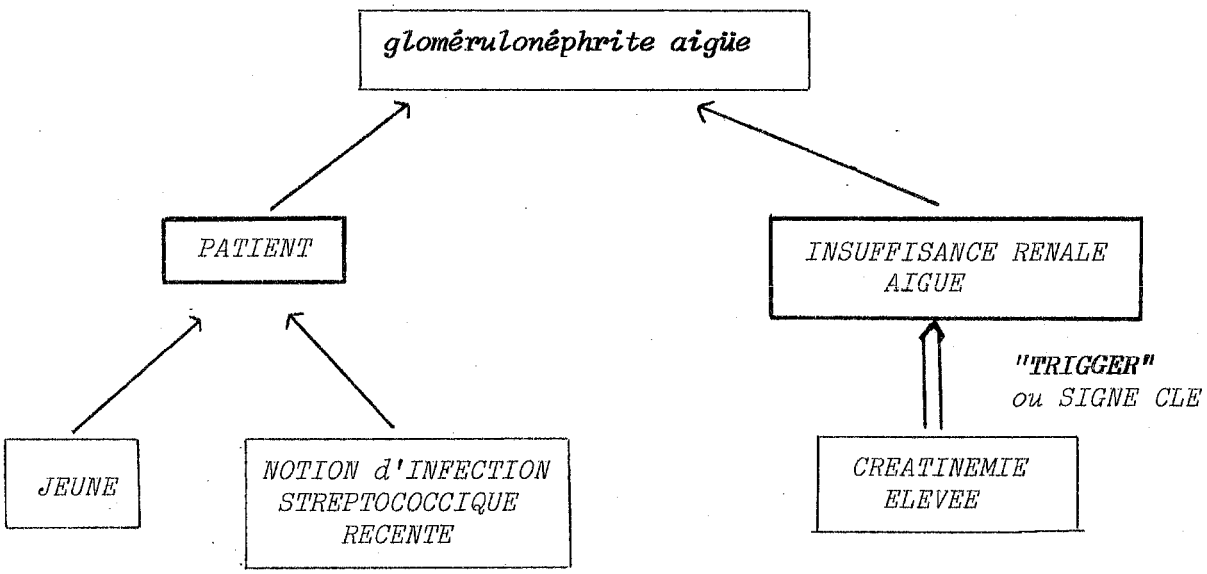
Les systèmes utilisant des règles de production présentent l'inconvénient d'être difficilement maîtrisables lorsque le nombre de règles devient important.

On peut alors choisir de représenter la connaissance au moyen de "schémas" ou "Frame". Ce mode de représentation a été proposé par MINSKY (45) en partant de l'idée que nous avons en mémoire des structures stéréotypées d'informations que nous tentons de faire coïncider aux situations qui se présentent à nous.

Ainsi, dans le système PIP (système d'aide au diagnostic de maladies rénales), chacun des schémas peut décrire soit des maladies (exemple: glomérulonephrite aigüe), soit des états cliniques (exemple: syndrôme néphrotique), soit des états physiopathologiques (exemple: rétention sodée), au moyen des éléments suivants (24):

- *l'ensemble des signes retrouvés dans le tableau typique de l'entité décrite (maladie, état clinique ou état physiopathologique),*
- *l'ensemble des règles permettant d'établir ou d'écarter l'existence de l'entité,*
- *une fonction permettant de calculer un score de vraisemblance du schéma considéré,*
- *des liens vers d'autres schémas, permettant de faire le diagnostic différentiel,*
- *des liens de causalité vers d'autres entités qui peuvent causer l'entité décrite par le schéma,*
- *des liens vers d'autres entités qui peuvent compliquer l'état pathologique décrit.*

* *Exemple (P I P):*



Parfois, les connaissances sont représentées au moyen de "réseaux sémantiques". Ainsi, dans CASNET, système d'aide au diagnostic des glaucomes (65), la connaissance médicale est représentée comme un réseau d'états physiologiques et physiopathologiques (24).

2) Une ***Base des Faits*** *(B.F.)*

Dans cette partie sont stockées les informations propres au cas traité, ainsi que celles déduites par le système à partir des faits initiaux. On l'appelle aussi "espace de travail". Elle est analogue à la mémoire à court terme chez l'homme.

3) ***Un moteur d'Exploitation des Connaissances***

Il est chargé de rechercher, dans la Base de Connaissances, celles qui concernent les éléments de la Base de Faits.

Cette recherche se fait par unification, encore appelée "Pattern-Matching".

Ce moteur est un mécanisme itératif, caractérisé par un cycle de base et une condition d'arrêt. Il fonctionne suivant le schéma suivant :

a) *initialisation du processus*

b) *détermination des règles pertinentes par unification avec les faits de B.F.*

c) *choix de la règle à activer parmi les règles pertinentes*

d) *exécution de la règle sélectionnée*

e) *test de la condition d'arrêt : si le test est positif, alors : fin du processus,*
sinon, retour en b (schéma 1)

4) *A ces composants essentiels, s'ajoute un Module d'Interface en Langage Naturel. S'il n'a aucune influence directe sur la valeur des raisonnements du système expert, il joue néanmoins un rôle primordial en facilitant le dialogue entre l'utilisateur et la machine.*

De nombreux systèmes experts ont déjà vu le jour en médecine. Nous citerons les plus représentatifs :

Aux U.S.A. :

- *MYCIN (59) (E.H. Shortliffe - Stanford Research Institute - 1976)*
  fondé sur des règles de production, c'est un système d'aide au diagnostic et à la thérapeutique des affections bactériennes.
  Il a donné naissance à une 2ème génération de systèmes:
  EMYCIN, entièrement indépendant du domaine d'application,
  PUFF, HEADMED, CLOT, etc...

- *INTERNIST (H.A. Pople - Université de Pittsburg - 1975)*
  fondé sur des schémas, ce système couvre à peu près 80 % de la Médecine Interne.

- *CASNET (65) (S.Weiss, C.A. Kulikowski-Rutgers University-1978)*
  fondé sur un réseau sémantique de causalité, c'est un système d'aide au diagnostic et à la thérapeutique des glaucomes.

- *P I P (S.G. Pauker - 1977)*
  fondé sur des schémas, c'est un système d'aide au diagnostic des maladies rénales.

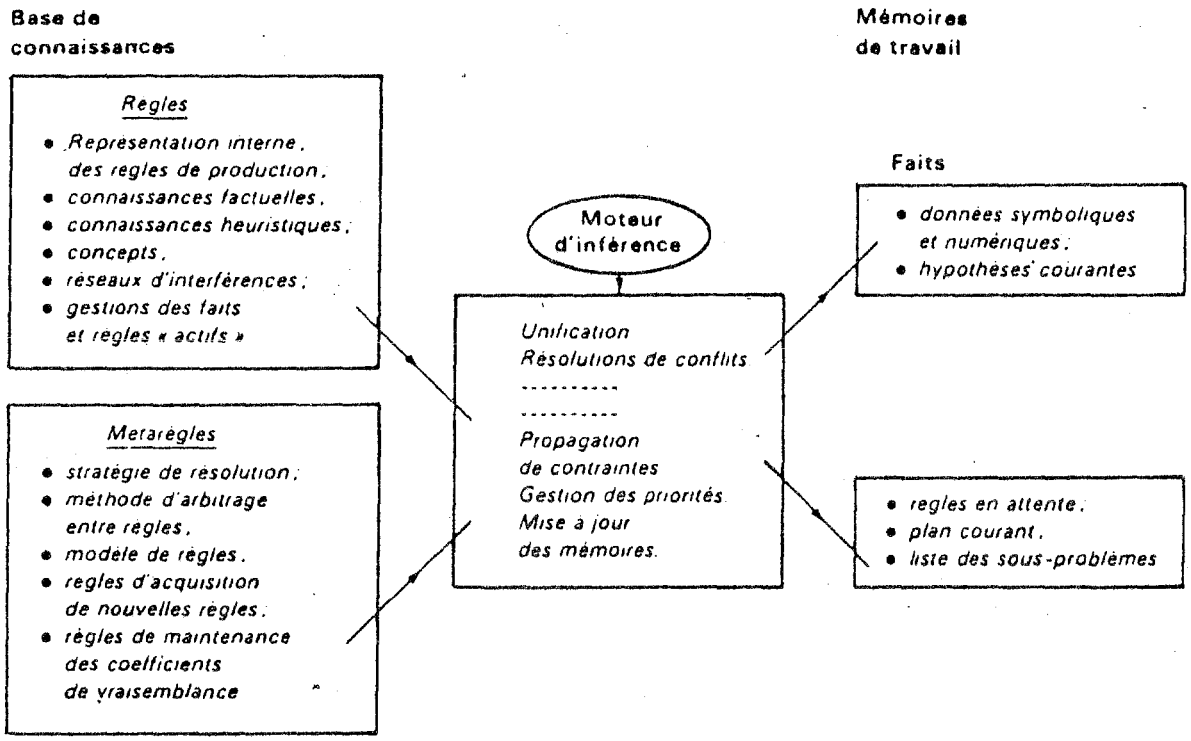


Fig. 5.1. — *Schéma d'un système expert basé sur des règles de production. (Laurière, 1982b).*

Le moteur d'inférence, qui contrôle complètement l'ordre des déductions successives, est une partie clé du système. Une exécution a toujours lieu suivant une séquence de cycles élémentaires, véritable cycle de base représenté par la figure 5.2.

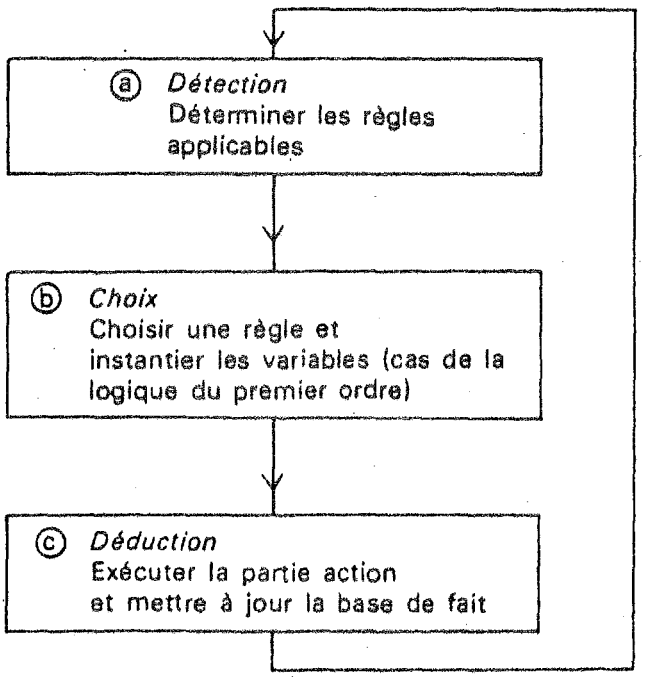


Fig. 5.2. — *Cycle de base d'un moteur d'inférence.*

SCHEMA N° 1

Tiré de l'ouvrage de M. GONDRAN (26)
"Introduction aux systèmes experts"

En FRANCE :

- *S A M (O. Gascuel - C H U Pitié - Salpétrière et INSERM - 1981) c'est un système d'aide au diagnostic de l'hypertension artérielle et des accidents vasculaires.*

- *SPHINX (24) (25) (M. Fieschi, M. Joubert - CHU Marseille_1982) c'est un système qui s'applique au traitement du diabète, et au diagnostic des ictères et des douleurs épigastriques.*

Ces systèmes devraient permettre d'apporter une amélioration des performances diagnostiques de leurs utilisateurs, ainsi qu'une rationalisation de la prescription thérapeutique et de celle des examens complémentaires.

Ils sont appelés à jouer un grand rôle dans l'enseignement et dans la recherche.

Ces nombreux avantages expliquent l'actuel engouement dont ils font l'objet. L'importance des travaux qui leur sont consacrés témoigne de la vitalité de ce nouveau domaine de recherches.

III - PRESENTATION DU PROJET D'AIDE AU DIAGNOSTIC DES SYNDROMES MALFORMATIFS

La conception globale de ce projet a été réalisée par V. RIALLE, et sera développée de façon approfondie dans sa thèse (55). Nous nous limiterons donc à le présenter dans ses grandes lignes, en insistant plus particulièrement sur ce qui a été réalisé jusqu'à aujourd'hui.

Dans un premier temps, par souci de simplification, le domaine d'application de ce projet a été limité à l'ensemble des syndrômes incluant une fente labiale et/ou palatine.

Son objectif ultime est la création d'une Base de Connaissances pour l'aide au diagnostic des syndrômes malformatifs.

Etant donné les caractéristiques de ce domaine, et en particulier, son étendue, son évolutivité et sa complexité, ce projet ne pouvait être élaboré à la manière des systèmes experts classiques.

En effet, dans ce domaine comme dans la plupart des domaines "en mouvement", les connaissances sont en cours d'élaboration et évoluent à un rythme rapide. Il est alors particulièrement difficile de les modéliser en terme de "Base des Connaissances" car l'expertise n'est pas directement formulable sous forme de "règles de production", de "schémas" ou de "réseaux sémantiques".

Dans ces conditions, il est nécessaire d'effectuer une approche plus élaborée que celle des systèmes experts classiques, et la Base de Connaissances ne peut être réalisée qu'après une exploration préalable du domaine.

Pour cette exploration, V. RIALLE propose la réalisation d'un sous-système d'"Aide à la formulation de connaissances expertes". Celui-ci permettra de dégager des règles de déduction à partir des données d'observation dont on dispose, à l'aide d'outils informatiques largement empruntés à l'analyse des Données. Cette discipline, issue

de la Statistique Descriptive et de l'Algèbre linéaire, utilise différentes méthodes d'analyse (Analyse en Composantes Principales, Analyse Discriminante, etc...) pour traiter de grandes quantités d'informations et mettre en lumière des tendances sous jacentes aux observations (39).

Au total, la mise au point du système global passe par la réalisation d'un ensemble intégré de logiciels qui possèdent des aspects très spécifiques, en gardant des traits caractéristiques du point de vue de l'Intelligence Artificielle.

Ses composantes principales sont :

1) Une Base de Données (syndrômes, symptômes)

2) Un Interface de Communication en Langage Naturel Spécialisé,

3) Un Module d'aide à la formulation de connaissances expertes,

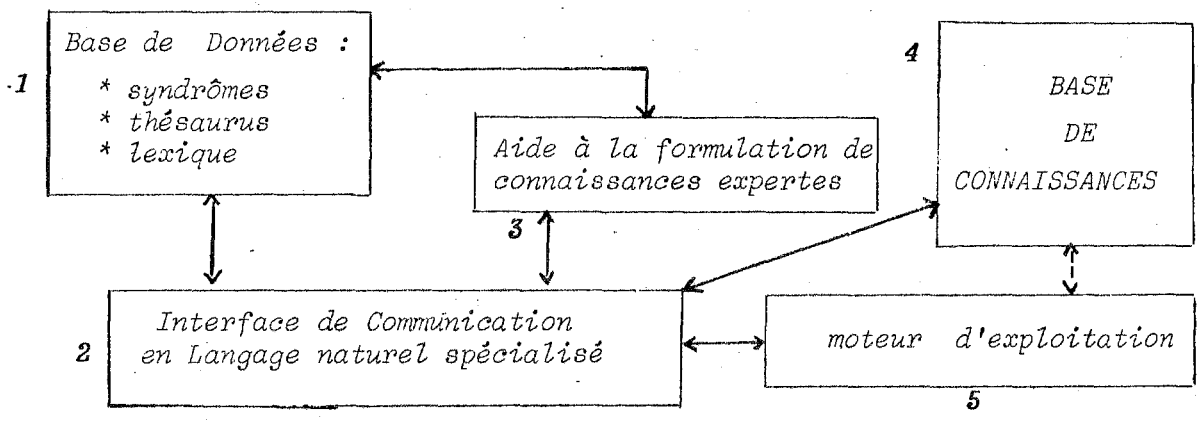
4) Une Base de Connaissances,

5) Un Moteur d'Exploitation des Connaissances.

L'originalité de ce système est double :

- *d'une part, il propose des outils mathématiques d'aide à la modélisation des processus diagnostiques, dans le cas de domaines vastes et évolutifs,*
- *d'autre part, il développe largement la capacité de dialogue "intelligent" entre l'utilisateur et la machine, dans le langage naturel spécialisé du médecin, au moyen de techniques originales (54).*

Les composantes du système s'organisent suivant le schéma suivant (55):



*A l'heure actuelle, seules les parties **1**, **2** et **3** sont en cours de développement. Les parties **4** et **5** seront développées ultérieurement (55).*

◇ ***LA BASE DE DONNEES***

Sa réalisation a fait l'objet de ce travail. Elle servira à l'exploitation de la partie médicale proprement dite. Elle comprend :

* *l'ensemble des syndrômes incluant une fente labiale et/ou palatine.*
* *un Thésaurus composé des signes descriptifs de ces syndrômes.*
* *un Lexique de ces signes.*

◇ ***L'INTERFACE DE COMMUNICATION EN LANGAGE NATUREL SPECIALISE***

Elément essentiel à la "convivialité" du système, il est en cours d'élaboration. Il devra permettre de "traduire des énoncés naturels courts et précis, en termes d'objets connus du système" (54), et de reconnaître les expressions approchées d'un même concept (paraphrases). Véritable système expert local basé sur des règles de production et des Méta-Règles, il s'appuiera sur les composants suivants :

* *un dictionnaire regroupant tous les mots du langage naturel spécialisé,*
* *une grammaire générative*
* *un lexique (élaboré dans le cadre de la Base de Données).*

◇ ***LE SYSTEME D'AIDE A LA FORMULATION DES CONNAISSANCES EXPERTES***

Nous ne reviendrons pas sur l'élaboration de ce système qui fait intervenir des méthodes informatiques très spécialisées et qui sera développée ultérieurement par V. RIALLE (55).

IV - MODE DE REALISATION DE LA BASE DE DONNEES

A - DEFINITION DE LA BASE DE DONNEES

Il s'agit de toute l'information disponible actuellement sur le domaine étudié, c'est-à-dire sur l'ensemble des syndrômes malformatifs incluant une fente labiale et/ou palatine.

Nous l'avons conçue tout d'abord comme l'ensemble de ces syndrômes et des éléments permettant d'arriver au diagnostic (symptômes, examens complémentaires, etc...)

Après avoir décrit chaque syndrôme sous une forme standardisée, nous avons regroupé l'ensemble des entités symptômatiques dans un Thésaurus. Celui-ci sert de base à l'élaboration d'un lexique indispensable au traitement informatique de ces données.

B - ELABORATION DE LA BASE DE SYNDROMES

Dans la littérature, ont été répertoriés 102 syndrômes malformatifs incluant une fente labiale et/ou palatine.

a — Leur étude a été réalisée plus particulièrement à l'aide des ouvrages de référence suivants :

* *"Syndromes of the Head and Neck" (29) de J.R. GORLIN , J.P. PINDBORG et MM. COHEN*
* *"Birth Defects Compendium" (3) de D. BERGSMA*
* *"Atlas des maladies chromosomiques" (34) de J. DE GROUCHY, C. TURLEAU.*

Par ailleurs, nous avons été amenées à compléter nos informations à l'aide des ouvrages suivants :

* *"Maladies osseuses de l'enfant" (44) de P. MAROTEAUX*
* *"Types reconnaissables de malformations humaines" de D.W. SMITH (60)*

b — D'une façon générale, on peut rappeler que les syndrômes malformatifs peuvent être d'origine :

- *génétique*
  - * *aberrations chromosomiques*
  - * *affections géniques à transmission monofactorielle*
    - . *autosomique* : - *récessive* / - *dominante*
    - . *liée à l' x*
- *environnementale : par agression fœtale physique, toxique ou infectieuse.*
- *inconnue.*

Dans la Base de Données, chaque syndrôme est classé suivant son origine.

A ce sujet, deux remarques peuvent être faites :

◇ *il existe parfois des discordances entre les auteurs en ce qui concerne le mode de transmission de certaines affections géniques. Dans ce cas, nous avons retenu celui qui nous paraissait le plus logique, ou qui apparaissait dans les publications les plus récentes.*

◇ *il existe parfois des doutes sur le mode de transmission d'un syndrôme, et plusieurs peuvent même être envisagés pour le même syndrôme. Dans ce cas, nous avons classé ce dernier dans sa catégorie étiologique la plus fréquente, tout en signalant les autres possibilités de transmission.*

En fait, de nombreuses inconnues subsistent encore en ce qui concerne l'étiologie des syndrômes. Elles obligeront le médecin à une remise à jour régulière de la Base de Syndrômes.

c — Afin de répondre aux nécessités de l'analyse informatique, les syndrômes devaient être décrits de façon précise et rigoureuse.

Or, l'analyse de leurs signes descriptifs dans la littérature, nous a posé de nombreux problèmes.

En effet :

- *les signes "secondaires" varient parfois d'un auteur à l'autre (en général les signes "caractéristiques" restent constants).*

- *certaines descriptions sont parfois imprécises du fait de l'utilisation d'un vocabulaire vague et peu discriminant (ex: anomalies des membres supérieurs), d'expressions poétiques peu précises (ex: yeux de biche, bouche en carpe), d'expressions redondantes, etc...*

  Enfin certains termes sont difficilement traduisibles car ils possèdent plusieurs significations possibles (ex: "pit" = fossette, fistule, etc...)

Face à ces différents problèmes, nous avons essayé de travailler de la façon la plus exhaustive possible (en gardant la plupart des signes trouvés dans les différentes sources de référence), et la plus proche des réalités anatomo-physio-pathologiques (en sélectionnant l'expression la plus précise de chacun des signes).

d — Au terme de ce travail, chaque syndrôme a été rédigé à partir d'un modèle standardisé composé de 2 parties :

1) dans la première, figurent ses principales caractéristiques (lorsqu'elles sont connues) :

* ***Indice de prévalence***
  correspondant à l'évaluation approximative de sa fréquence d'apparition dans la population générale.
  Sa quantification peut prendre 3 valeurs :
  - *E pour exceptionnel (de 0 à 1 cas sur 10 millions)*
  - *R pour rare (de 1 cas/10 millions à 1 cas/10 000)*
  - *F pour fréquent (de 1 cas/10 000 à 1 cas/100)*

* ***Etiologie***

* ***Critères minimaux de diagnostic***
  (inspirés du "Birth Defects Compendium")

* ***Sexe prédominant***

2) dans la seconde, figure l'ensemble des ses signes descriptifs:

Chacun d'eux est assorti -dans la mesure du possible- d'un coefficient quantitatif de fréquence, correspondant à son poids estimé dans le syndrôme.

Ce coefficient peut prendre les valeurs :

Q pour quelquefois
S pour souvent
T pour toujours
I pour indéterminé

Les symptômes assortis du coefficient **T** correspondent aux critères minimaux de diagnostic (malheureusement ils sont rares).

Lors du traitement informatique, ce coefficient se transformera en une valeur numérique appelée Indice de Fréquence.

Certains symptômes, dont nous ne connaissons pas l'indice de fréquence mais qui peuvent orienter directement la recherche diagnostique, sont signalés par le terme "caractéristique".

C - ELABORATION DE LA BASE DE SYMPTOMES

Elle représentait le point de départ indispensable à la réalisation du système en permettant, à l'aide d'un vocabulaire univoque, de couvrir l'ensemble de la pathologie des syndrômes malformatifs.

Son élaboration a passé par deux étapes indissociables et complémentaires :

- une étape médicale, dominée par le recueil et l'organisation des données symptômatiques à l'aide d'une méthode systématique;
- une étape informatique, permettant l'entrée en machine de ces informations.

*1)**L'étape médicale***

Elle a consisté en l'élaboration d'un Thésaurus regroupant l'ensemble des symptômes pouvant servir à la description des syndrômes polymalformatifs. Il s'agissait donc de recueillir, de sélectionner et d'organiser les expressions appropriées à ces descriptions (ou entités symptômatiques) à partir de la Base de syndrômes déjà constituée.

Ceci nous a entraîné :

- *à mettre au point un mode de classification de ces expressions,*
- *à respecter deux impératifs : utilisation d'un langage médical spécialisé et univoque.*

a — D'une manière générale, le recueil des expressions symptômatiques pouvait s'effectuer à l'aide de deux méthodes différentes (2) :

- *la méthode analytique qui regroupe les termes significatifs à partir de l'analyse de la littérature,*
- *la méthode synthétique qui consiste à les rechercher dans des listes déjà élaborées et dont "l'inconvénient est de ne pas assurer l'exhaustivité de la liste constituée"(2).*

Ces deux méthodes peuvent d'ailleurs être employées de façon complémentaire. Pour notre part, nous avons utilisé principalement la première de ces méthodes en recueillant l'ensemble des expressions servant à la description des syndrômes dans les ouvrages de référence cités précédemment.

D'autres symptômes se sont ensuite ajoutés aux premiers pour des raisons de logique et d'exhaustivité.

Signalons que, par convention, les termes de "symptômes" et de "signe descriptif" sont employés dans ce travail pour désigner tout élément de diagnostic, qu'il soit clinique, para-clinique ou anamnestique...

Ainsi : *"Traitement Maternel pendant la grossesse"*
"Anomalies cardiovasculaires"
"Anomalies à l' E C G"

sont des signes descriptifs ou symptômes de la même manière que "nez court", "front étroit", etc...

* *Remarque: un "signe descriptif" peut représenter un état pathologique complexe, nécessitant un diagnostic préalable.*
exemple : "communication interventriculaire"
"syndrôme néphrotique"

b — Une sélection des termes appropriés était ensuite nécessaire, afin de respecter les impératifs de langage déjà soulignés. Elle a été particulièrement rigoureuse, s'appuyant sur l'approche itérative de chacun des termes pour cerner de façon plus précise l'entité médicale. En conséquence, les utilisateurs du système seront contraints à une vigilance toute particulière dans leur analyse séméiologique.

Par ailleurs, il s'est avéré indispensable d'adopter une méthode de classification pour la réalisation du Thésaurus en raison:

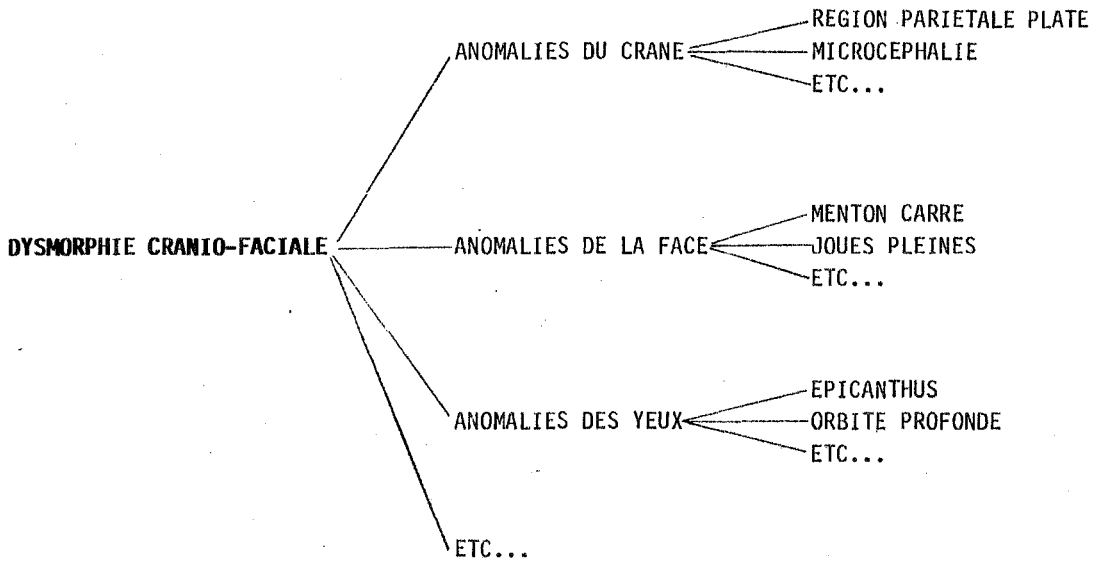
- *du nombre important d'entités symptômatiques (plus de 1000)*
- *de l'étendue de la pathologie à décrire.*

En effet, les syndrômes polymalformatifs peuvent être définis comme l'association de "dysmorphies, de défauts de structure, ou de désordres métaboliques, touchant plusieurs appareils, plusieurs fonctions, voire plusieurs systèmes métaboliques"(5) et entraînant des déficiences tant esthétiques que cérébrales, locomotrices ou sensorielles...

c — Le choix du mode de classification a été guidé par :

- *le caractère essentiellement descriptif de la démarche diagnostique dans le cas des syndrômes polymalformatifs,*
- *l'existence de signes de niveaux différents, impliquant la hiérarchisation de ces signes.*

Exemples :



Il paraissait donc logique d'adopter une classification de type anatomo-physio-pathologique représentée de façon arborescente. La réalisation de cette classification a été inspirée de certains travaux, notamment :

- *de ceux de Mesdames PREUS et AYMÉ, qui ont établi une liste et une classification des principaux signes descriptifs des syndrômes chromosomiques (53).*
- *du Thésaurus élaboré par le "Center for Birth Defects Information Services" de Boston, publié en juin 1980.*

d — Toutefois, le Thésaurus présenté dans ce travail diffère de ces deux derniers modèles de par sa classification et de par sa richesse d'expressions, puisque nous avons voulu respecter, de façon quasi intégrale, les descriptions fournies par les auteurs de référence.

Il est composé de 15 chapitres ou ensembles, divisés eux mêmes en sous-ensembles :

Chapitre I : ***GROSSESSE - NAISSANCE***

A - GROSSESSE

B - NAISSANCE

Chapitre II : ***CROISSANCE - LONGEVITE***

Chapitre III : ***MORPHOLOGIE CRANIO-FACIALE***

A - CRANE
B - FACE
C - FRONT
D - YEUX
E - NEZ
F - PHILTRUM
G - BOUCHE
H - PAVILLON DE L'OREILLE

Chapitre IV : ***PEAU - PHANERES - DERMATOGLYPHES***

A - PEAU
B - CHEVEUX
C - CILS et SOURCILS
D - ONGLES
E - DERMATOGLYPHES
F - GLANDES ANNEXES

Chapitre V : ***TRONC***

A - COU
B - THORAX
C - ABDOMEN
D - BASSIN
E - COLONNE VERTEBRALE

Chapitre VI : ***MEMBRES***

A - MEMBRES SUPERIEURS
B - MEMBRES INFERIEURS

Chapitre VII : ***ORGANES GENITAUX EXTERNES***

A - O. G. E. MASCULINS
B - ORGANES GENITAUX FEMININS
C - AMBIGUITE SEXUELLE

Chapitre VIII: ***APPAREIL CARDIO VASCULAIRE***

A - SEMEIOLOGIE CLINIQUE
B - ELECTROCARDIOGRAMME
C - RADIOGRAPHIE THORACIQUE
D - MALFORMATIONS CARDIAQUES

Chapitre IX : ***APPAREIL RESPIRATOIRE***

A - SEMEIOLOGIE CLINIQUE et ENDOSCOPIQUE
B - PATHOLOGIE BRONCHOPULMONAIRE

Chapitre X : ***APPAREIL DIGESTIF***

Chapitre XI : ***APPAREIL GENITO URINAIRE***

A - APPAREIL URINAIRE
B - APPAREIL GENITAL FEMININ

Chapitre XII: ***SYSTEME HEMATOPOIETIQUE et IMMUNOLOGIQUE***

A - SYSTEME HEMATOPOIETIQUE
B - SYSTEME IMMUNOLOGIQUE

Chapitre XIII: ***SQUELETTE***

A - CRANE
B - COLONNE VERTEBRALE et TRONC
C - CEINTURE PELVIENNE
D - QUALITE DE L'OS

Chapitre XIV : ***SYSTEME NERVEUX CENTRAL, PERIPHERIQUE et APPAREILS SENSORIELS***

A - MALFORMATIONS DU SYSTEME NERVEUX CENTRAL
B - ANOMALIES FONCTIONNELLES
C - TUMEURS
D - MUSCLES
E - EXPLORATIONS ELECTROPHYSIOLOGIQUES
F - ANOMALIES DE L'OEIL
G - ANOMALIES DE L'OREILLE

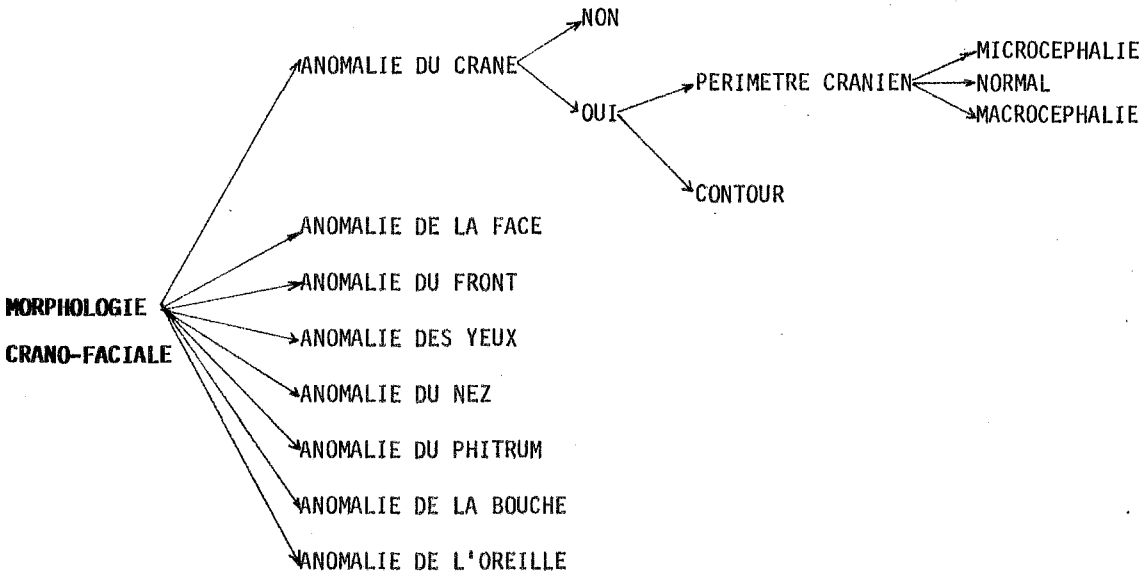
Chapitre XV : ***GLANDES ENDOCRINES - ONCOLOGIE - METABOLISME***

A - GLANDES ENDOCRINES

B - ONCOLOGIE

C - METABOLISME

Exemple d'aborisation au sein d'un chapitre :



Chaque chapitre est organisé d'une façon qui lui est propre, guidée par la logique diagnostique (par exemple dans le chapitre cardiologie), ou par les classifications nosologiques actuelles. Ainsi, le chapitre "MEMBRES" est articulé d'après une classification établie par le "Comité de Société Américaine de Chirurgie de la Main" à la suite des travaux de R. O'RAHILLY et S. TEMTAMY (47).

e — *En conclusion, on peut faire deux remarques :*

◇ *Bien que ce Thésaurus ne soit pas directement utilisable d'un point de vue informatique, sa réalisation a été indispensable en tant que méthode systématique d'identification des entités symptômatiques. Son organisation permet, en effet, de passer au crible l'ensemble des symptômes, qui pourront ensuite être transmis à l'ordinateur sous une forme "lexicale". Ce Thésaurus est d'ailleurs la source d'un lexique de symptômes nécessaire au système informatique.*

◇ *Comme nous l'avons vu, il ne peut être élaboré qu'avec la participation de personnes habituées au langage médical, à fortiori*

des médecins. Ceci, d'autant plus que ces médecins seront, par la suite, appelés à "alimenter" de façon régulière la Base de Données.

*2) **L'étape informatique***

Elle est indispensable à l'entrée des données dans l'ordinateur et a été guidée par les informaticiens.

a — Son but est de faire correspondre à chaque syndrôme une représentation unique et non ambigue dans la mémoire de l'ordinateur. Cette représentation a été réalisée primitivement sous la forme d'un couple (entité, valeur).

En effet, toute observation, tout résultat d'examen porte sur une "entité médicale" (oreilles, nez, âge osseux, croissance, etc...) et lui attribue une valeur qui caractérise l'état de cette entité au moment de l'observation. On obtient alors un couple (entité, valeur):

** par exemple :*
le couple (oreille, petite)
où "oreille" est "l'entité médicale"
et "petite" la "valeur" attribuée par l'observation.

Pour chacune des entités, existent plusieurs valeurs possibles:

L'oreille peut être :
- *petite*
- *normale*
- *grande*

C'est sous cette forme qu'ont été rédigés les symptômes du Thésaurus. Cependant, lors de leur tentative d'introduction dans l'ordinateur, se sont posés un certain nombre de problèmes linguistiques et informatiques:

- *le couple (e, v) était souvent éloigné de l'expression naturelle du médecin,*
- *il se montrait insuffisant pour représenter les symptômes composés de plusieurs termes:*

exemples : "amputation partielle des membres supérieurs"
"déficit immunitaire combiné sévère".

ou pour les symptômes composés d'un seul terme :

exemple : macrocéphalie
cataracte etc...

- les paraphrases des expressions symptômatiques, et leurs synonymes, ne pouvaient être reconnus par l'ordinateur.

Exemples de paraphrases :

** signe "aplasie du radius"*

paraphrases : 1) aplasie radiale
2) radius aplasique

** signe "aplasie unilatérale de la clavicule"*

paraphrases : 1) aplasie unilatérale claviculaire
2) clavicule aplasique unilatéralement

Par conséquent, il s'est avéré nécessaire de procéder à une nouvelle structuration du couple (e, v) et d'introduire un Interface de Communication en Langage Naturel Spécialisé (I.L.N.S) capable de procéder à l'analyse morphosyntaxique et sémantique du langage à l'aide d'une Grammaise Générative, d'un Dictionnaire, et d'un Lexique des symptômes élaboré à partir des signes du Thésaurus.

b — Le lexique correspond à la base de symptômes utilisable par le système informatique. Son emploi ne peut être dissocié de celui de la Grammaire Générative et du Dictionnaire dont nous parlerons dans le prochain chapitre.

Dans le lexique, chaque symptôme est représenté sous forme d'un triplet (objet, attribut, valeur), correspondant à une nouvelle structuration du couple (entité, valeur).

En effet, dans de nombreux symptômes, l'entité médicale peut être décomposée en 2 parties : objet/attribut.

** ainsi, l'entité médicale "Durée gestationnelle" se décompose en 2 parties gestation/durée, et le signe "durée gestationnelle > 42 semaines" se décompose facilement en un triplet :*
(gestation, durée, > 42 semaines).

* *l'entité médicale "Mobilité de la face" se décompose en 2 parties Face / mobilité et le signe "mobilité asymétrique de la face" se décompose en un triplet (face, mobilité, asymétrique).*

Lorsque le symptôme est un couple simple, ou un mot-seul, le triplet se présente alors sous la forme :

*(Objet, * , valeur)*
*ou (objet, * , *)*
*ou (* , * , valeur)*

Exemples :
- *"face ronde" = (face , * , ronde)*
- *"turricéphalie" = (turricéphalie, * , * ,)*

La partie théorique concernant la conception et l'utilisation informatique du lexique a été développée de façon approfondie par V. RIALLE (54).

Nous nous sommes chargées de la réalisation pratique de ce lexique en rédigeant sous forme de triplets la totalité des signes descriptifs des 102 syndrômes étudiés. Il pourra ultérieurement être élargi à l'ensemble des signes du Thésaurus.

Ce lexique est composé de 709 symptômes. Chacun d'eux se présente sous forme d'un triplet, accompagné de plusieurs renseignements:

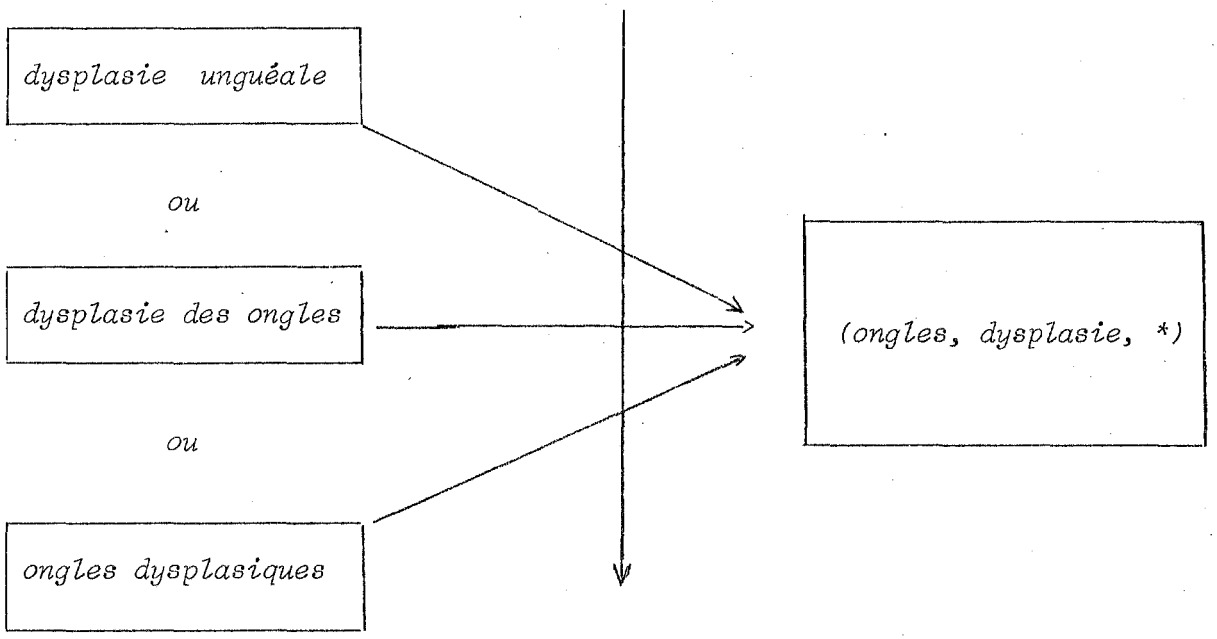
* ***le n° d'identification*** *du symptôme*

* ***le n° du chapitre du Thésaurus*** *dont il fait partie.*

* ***les paraphrases et expressions synonymiques*** *du symptôme. (les plus couramment utilisées).*

Remarque : l'analyse des paraphrases est à l'origine de l'élaboration des règles grammaticales qui permettront au système de reconnaître le triplet original à travers les différentes formulations du langage naturel.

EXEMPLE



Comme nous le verrons par la suite, l'élaboration des règles devra faire appel aux connaissances du linguiste. Notre contribution se situe essentiellement au niveau de la manipulation du langage médical.

* ***Les numéros d'identification des syndrômes*** *dans lesquels figure le symptôme.*

Ces renseignements permettront d'effectuer un premier triage lors de la recherche diagnostique.

* ***Le Niveau d'Accessibilité*** *du symptôme (N.A.).*

Nécessaire à la détermination diagnostique, cet indice correspond à un niveau de difficulté ou "coût d'observation" du symptôme.

Il peut prendre 4 valeurs (de 1 à 4) dont les significations sont les suivantes :

<> **1** = ***N.A. "Clinique immédiat"***
symptôme visible ou identifiable sans instrument médiateur (observation visuelle, palpation, etc...)

<> 2 = ***N.A. "Clinique approfondi"***

Symptôme identifiable au moyen d'un instrument médiateur (appareil de mesure, d'auscultation) sur le lieu d'observation du malade.

<> 3 = ***N.A. "para-clinique standard"***

Symptôme révélé par un examen très courant (radiographie, N. F. S., antibiogramme, E. C. G., etc...) hors du lieu d'observation du malade.

<> 4 = ***N.A. "para-clinique approfondi"***

Symptôme mis en évidence par un examen para-clinique long et coûteux (biopsie, audiogramme, artériographie, échographie, E E G, E M G, scanner, etc...)

Lors de la recherche diagnostique, cet indice sera transformé en une valeur numérique appelée "indice de fréquence".

Parfois, il nous a paru nécessaire d'attribuer plusieurs N.A. à un même symptôme pouvant se manifester de façon plus ou moins importante et par conséquent, être diagnostiqué plus ou moins facilement.

Ainsi, une surdité pourra être franche ==> NA 1 ou plus modérée et découverte à la suite d'examens spécialisés ==> NA 4.

EN CONCLUSION

L'établissement de la Base de Données symptômatique et syndrômique constitue la première étape de ce projet d'Aide au Diagnostic.

L'étude d'une centaine de syndrômes malformatifs a nécessité l'emploi de méthodes d'analyse systématique et un important travail de vérifications.

Elle a permis de mettre en évidence :

- ***sur le plan médical** : la nécessité d'une prise d'observation rigoureuse, utilisant des termes précis, dans le souci de rationnaliser un domaine où la recherche est actuellement en pleine expansion.*

- ***sur le plan informatique** : la nécessité d'outils capables de prendre en compte la grande variété d'expressions et la richesse du langage naturel spécialisé. La réalisation d'un Interface en Langage Naturel Spécialisé, particulièrement développé dans le cadre de ce projet, répond à ce besoin.*

Nous en présenterons les grandes lignes dans le prochain chapitre.

V - L'INTERFACE EN LANGAGE NATUREL SPECIALISE

Comme nous l'avons vu, l'intérêt d'un dispositif perfectionné de communication en Langage Naturel Spécialisé s'est encore renforcé lors de la réalisation des premières étapes du système. Son élaboration fait actuellement l'objet d'importants travaux de recherches (54). Il nous a donc paru utile d'en présenter les grandes lignes dans ce travail.

Après un rappel des principaux aspects de la communication dans le domaine de l'Informatique Médicale, nous nous intéresserons plus particulièrement aux caractèristiques de l'Interface (ILNS) proposé dans le cadre du système.

A - MOYENS DE COMMUNICATION et INFORMATIQUE MEDICALE

Afin de faciliter l'implantation des méthodes informatiques dans le domaine médical, de nombreuses tentatives ont été réalisées pour développer les moyens de communication entre l'utilisateur et la machine.

Les techniques classiques d'indexation de l'information (nomenclatures, mots-clés) ne répondant pas de façon très satisfaisante aux besoins quotidiens des médecins, des systèmes de communication au moyen de langages artificiels ont été mis au point. Ainsi, le système "REMEDE", conçu par le Professeur DE HEAULME (35) se présente comme un "langage médical contrôlé" utilisant un vocabulaire médical courant et une syntaxe simple. Celle-ci définit les liens entre les termes à l'aide de symboles.

Exemple :
La phrase "Embolie de l'artère poplitée dûe à une thrombose de l'oreillette gauche" se traduit, dans le système REMEDE en :
"Embolie < A poplitée > Thrombose < O G"
où le symbole < = DE
et le symbole > = DÛ A

Ce système, conçu tout d'abord pour la saisie et la gestion des résumés ou compte-rendus médicaux, a ensuite été développé pour permettre la création et la consultation de Bases de Données. Il a servi notamment à la réalisation d'une Banque de données sur la radiologie des Maladies osseuses constitutionnelles (57).

Néanmoins, il présente deux inconvénients principaux:

- *d'une part le médecin doit apprendre à utiliser le langage artificiel,*
- *d'autre part, il est astreint à réaliser des résumés pour l'ordinateur dans un langage complexe.*

En pratique, l'utilisation d'un langage artificiel se révèle souvent difficile, en particulier dans des domaines tels que celui de la Génétique Médicale où les termes ont de nombreux synonymes et les énoncés de nombreuses paraphrases. Par ailleurs, ce langage ne permet pas de prendre en compte la richesse du vocabulaire médical où les mots cumulent souvent plusieurs concepts importants.

Le développement de moyens de communication utilisant le langage naturel spécialisé est donc devenu l'un des principaux objectifs des nouveaux systèmes informatiques et, en particulier, des systèmes experts. Il présente plusieurs intérêts :

- *possibilité de communiquer avec des personnes non techniciennes,*
- *possibilité d'exploiter la richesse du langage spécialisé,*
- *plus grande liberté d'expression pour l'utilisateur,*
- *possibilité d'enseignement et d'explication des raisonnements.*

Un certain nombre de travaux relevant des recherches en Intelligence Artificielle ont permis de pousser plus loin les possibilités de compréhension et de dialogue en langage naturel spécialisé. Ces travaux se basent notamment sur l'analyse du langage et de ses composantes ***morphologique*** *(étude de la structure des mots),* ***syntaxique*** *(étude des relations structurant les différentes parties de la phrase), et* ***sémantique*** *(étude de la compréhension du sens des énoncés).*

Dans le cas du langage médical, cette analyse est facilitée par le fait que l'observation est dépourvue d'affectivité et de rhétorique, et qu'elle s'exprime le plus souvent au moyen d'un groupe nominal (G.N.).

Exemple : *"souffle systolique"*
"bronchopneumopathie"

Les groupes verbaux sont rares, et facilement transformables en groupes nominaux.

Exemple: Le G.V."l'âge gestationnel est inférieur à 36 semaines", peut se ramener au G.N. "âge gestationnel inférieur à 36 semaines".

De nombreux chercheurs, linguistes et informaticiens, se sont penchés sur les problèmes de compréhension et d'analyse du langage médical.

◇ *A la suite des travaux de N. CHOMSKY, s'est développée une théorie des "Grammaires Génératives" permettant à l'ordinateur d'effectuer une analyse syntaxique de la phrase à l'aide de règles élaborées à partir de l'étude des différents énoncés possibles de cette phrase.*

◇ *M.G. PACAK, A.W. PRATT et M. GRAITSON se sont particulièrement intéressés à l'analyse sémantique des termes médicaux (48) (49) (31) (32) et ont élaboré un puissant système de traitement automatique du langage médical en langue anglaise (repris par la suite en langue française). Ce système s'appuie sur la réalisation de dictionnaires complexes, formés "d'une hiérarchie de concepts médicaux avec contre-parties lexicales françaises et anglaises"(32). Ce sont les dictionnaires SNOP (Systematized Nomenclature of Pathology - College of American Pathologists - Chicago - 1965), et SNOMED (Systematized Nomenclature of Medecine - 1975)*

◇ *On citera également les travaux dans ce domaine de A. BONNET (système BAOBAB), de CH. PAOLETTI (système BROCA) (50), de R. DACHELET et B. NORMIER ("étude des compte-rendus d'hospitalisation en vue d'une analyse automatique") (21).*

Ces différents travaux sont révélateurs des progrès établis dans le domaine de la linguistique informatique et médicale. Ils permettent aujourd'hui l'élaboration de véritables systèmes "intelligents", permettant à l'ordinateur d'analyser et de comprendre le langage naturel spécialisé.

B - CARACTERISTIQUES DE L'INTERFACE EN LANGAGE NATUREL SPECIALISE PROPOSE DANS LE CADRE DU PROJET

Il doit permettre de "traduire des énoncés courts et précis en termes d'objets connus du système" (54) et de reconnaitre les paraphrases ou expressions approchées d'un même concept.

Les descriptions médicales se faisant principalement à l'aide d'expressions de type "groupe nominal", l'ILNS a été conçu par V. RIALLE comme un "analyseur lexico-syntaxique ou morpho-syntaxique de groupes nominaux", capable de "capter, au cours de l'analyse, les concepts sous-jacents aux mots" à l'aide d'une analyse sémantique (54).

1 — *Cet ILNS fonctionnera à l'aide de 3 structures principales:*

*a) **un Dictionnaire** regroupant l'ensemble des mots du langage naturel spécialisé, chacun d'eux étant accompagné :*

*-de sa **catégorie Grammatico-sémantique** (C.G.S.)*
(entité médicale, adjectif, déterminant...)
= E M = A = D

*- de sa **catégorie sémantique** (C.S.)*
(objet = C_1, attribut = C_2, valeur = C3)

*- **d'un "mot canonique"** correspondant au mot de l'"expression canonique" des symptômes. (Ainsi pour "céphalique" le mot canonique est "tête")*

Remarque :
Les C.G.S. donnent une orientation à la fois sur la catégorie grammaticale et sur le sens (ou valeur sémantique) du mot.

Ainsi, chacun des mots du langage naturel peut appartenir à l'une des C.S.G. suivantes (dans le cadre de ce travail) :

- *Entité Médicale = E M*	*Exemples : tête, cou, thorax, grossesse, etc...*
- *Adjectif Morphologique = A M*	*Exemples : céphalique, thoracique, oculaire, brachial, etc...*
- *Attribut descripteur = D*	*Exemples : symétrie, taille, poids, contour, etc...*
- *Adverbe = A D*	*Exemples : unilatéralement, partiellement, etc...*
- *adjectif (participe passé) = A (participe présent)*	*Exemples : petit, large, gros, etc...*
- *Mot seul = M S*	*Exemples : brachycéphalie, cataracte, cyclopie, etc...*
- *Substantif Valeur = S V*	*Exemples : allongement, absence, surélévation, blocage, anomalie, etc...*
- *Déterminant = D T*	*Exemples : du, de la, des, à, aux, etc...*
- *Pseudo Adjectifs = P A*	*Exemples : aplasique, hypoplasique, etc...*

b) *Une Base de Règles grammatico-sémantiques, et un moteur d'exploitation de ces règles.*

c) *Un lexique de symptômes, structuré en 3 catégories sémantiques (C.S.) correspondant en gros aux notions d'**objet** (C1), d'**attribut** (C2) et de **valeur** (C3).*

Dans ce lexique (élaboré dans le cadre de la Base des Données) sont regroupés tous les symptômes sous leur forme ou "expression canonique".

Chacun des mots composant une expression canonique est désigné sous le nom de "mot canonique".

Par exemple, le signe "anomalie dentaire" est représenté dans le lexique par son expression canonique :

(*dents,*	*	, *anomalies*)
(*objet,*	*attribut,*	*valeur*)

"dent" est le mot canonique de "dentaire"
"anomalie" est le mot canonique de "anomalie"

Le mot "dent" appartient donc à la C.S. objet (C1)
Le mot "anomalie" appartient donc à la C.S. valeur (C3)

Par ailleurs,

le mot "dent" appartient à la C G S : E M
le mot "anomalie" appartient à la C G S : S V
le mot "dentaire" appartient à la C G S : A M
le mot "anormal" appartient à la C G S : A
le mot "de la" appartient à la C G S : D T

Dans le dictionnaire, ils figureront de la sorte :

MOT	C G S	C S	MOT CANONIQUE
dent	*E M*	*1*	*dent*
dentaire	*A M*	*1*	*dent*
anomalie	*S V*	*3*	*anomalie*
anormal	*A*	*3*	*anomalie*
de la	*D T*	-	-

Dans le lexique, le signe "anomalie dentaire" figure ainsi :

*(dents, * , anomalies)*
Niveau d'accessibilité : 1
Chapitre du Thésaurus : III

2 — *L'analyse d'un énoncé comportera 3 aspects :*

*a) **Une analyse lexico-sémantique** de chacun des mots, à l'aide du Dictionnaire*
Elle permettra :

- *de reconnaître si le mot est connu du système ,*
- *de lui associer sa C.G.S. et sa C.S. ,*
- *de lui associer le mot correspondant du lexique (ou mot canonique), si ce mot n'est pas un déterminant.*

Ainsi, à l'entrée du mot "dent", l'analyse lexico-sémantique fait correspondre la sortie (EM, dent, C1), et à l'entrée anomalie, correspond la sortie (SV, anomalie, CS)

*b) **Une analyse syntaxico-sémantique** permettant de vérifier la cohérence des successions de catégories grammatico-sémantiques, à l'aide de règles et méta-règles activées par un moteur d'exploitation.*

L'ensemble de ces règles correspond à une "Grammaire Générative" classique. Elles permettent de reconnaître les différents énoncés de chaque phrase (leur élaboration découle directement de l'étude des paraphrases).

**Ainsi, sachant que dans la Grammaire Générative il existe des règles d'écriture telles que :*

— $\underset{\text{groupe nominal}}{GN} \; :: = \; \underset{\text{anomalie}}{Aie} \; \underline{< \text{suite d'Aie} >}$

et

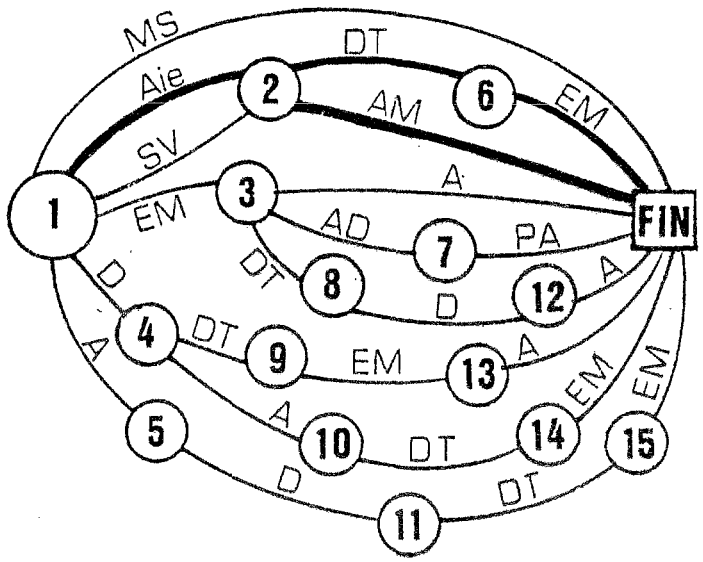
— $< \text{suite d'Aie} \; :: = \; \underset{\text{déterminant}}{DT} \; \underset{\substack{\text{entité} \\ \text{médicale}}}{EM} \; / \; \underset{\text{adj. morphologique}}{AM}$

Les expressions :

"anomalies des dents" — $\underline{Aie \quad DT \quad EM}$ *et* *"anomalies dentaires"* — $\underline{Aie \quad A\,M}$

sont reconnues par le système.

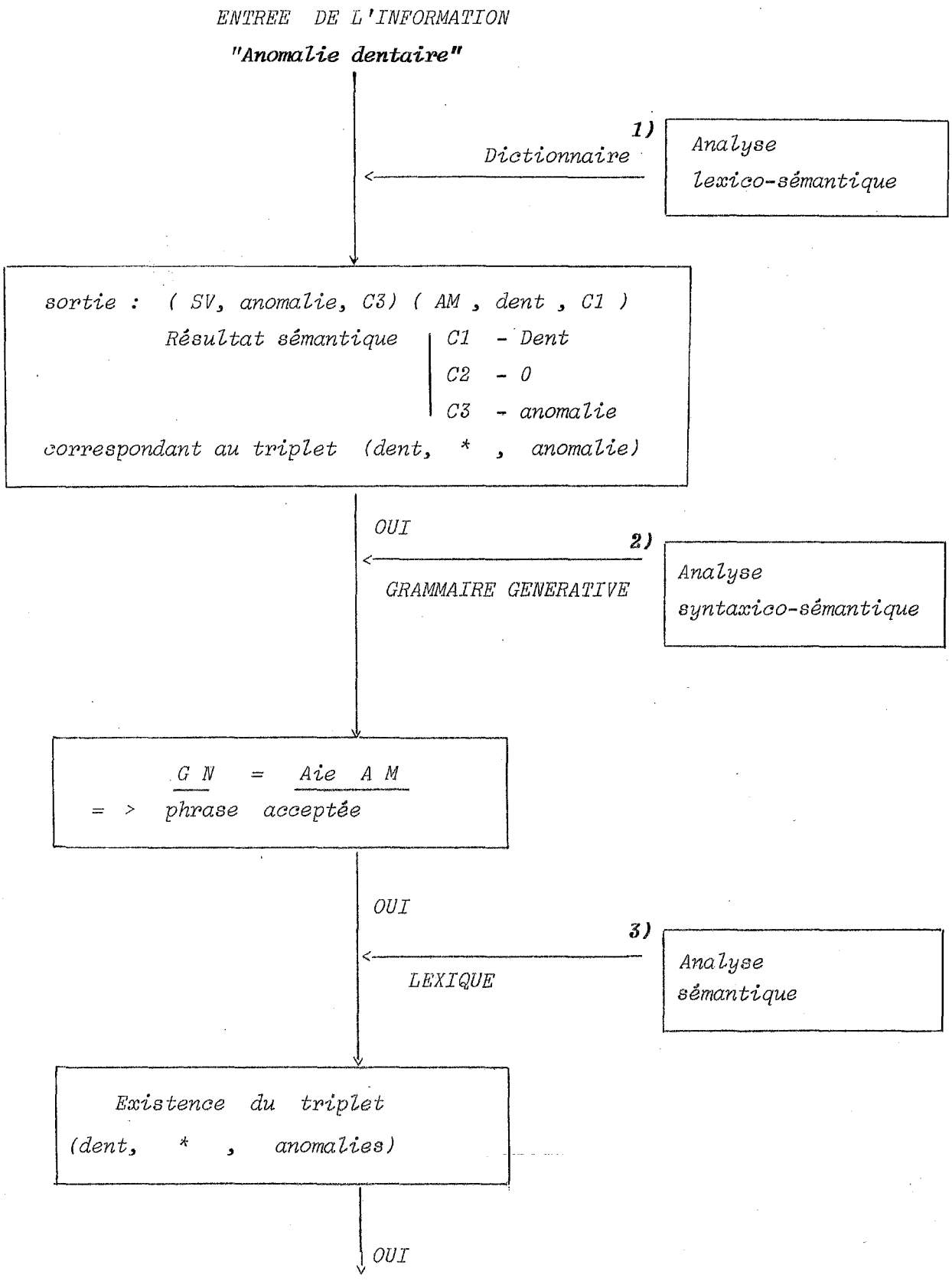
L'activation de ces règles se fait suivant le schéma ci-dessous, où chacun des petits cercles représente un état, chaque état correspond au point d'activation d'une méta-règle, chaque arc représente une règle de production :



* *Dans notre exemple, les règles activées sont représentées par des traits plus épais.*

c) ***Une analyse Sémantique*** *qui a pour but, si les deux premières analyses ont réussi, de vérifier dans le lexique qu'il existe bien une entrée correspondant à l'énoncé analysé.*

Au total, on peut résumer le fonctionnement de l'ILNS par le schéma suivant :



Signe accepté et compris par l'ordinateur.

En conclusion, nous rappelons que nous n'avons fait que développer les grandes lignes de ce projet conçu et approfondi plus particulièrement par Monsieur V. RIALLE.

Un certain nombre de problèmes d'ordre médico-linguistique devront encore être élucidés et nécessiteront probablement l'intervention à la fois de médecins et de linguistes.

Il s'agira, en effet, de déterminer avec un soin tout particulier les catégories grammatico-sémantiques afin qu'il n'y ait pas de recoupements ni d'ambiguité entre les termes, et de résoudre le problème des mots composés, des locutions et des accords en genre et en nombre.

La grammaire générative devra enfin être complétée par l'étude linguistique de la totalité des symptômes présents dans le lexique.

VI - DISCUSSION

L'élaboration de la Base de Données s'accompagne d'un certain nombre d'observations et remarques qui devraient permettre d'orienter la réalisation des prochaines étapes du projet ; ces observations seront développées dans la première partie de ce chapitre.

Dans la deuxième partie, nous rappellerons l'intérêt des méthodes informatiques dans l'aide au diagnostic des syndrômes malformatifs et situerons ce projet parmi d'autres systèmes déjà réalisés.

A - OBSERVATIONS LIEES A L'ELABORATION DE LA BASE DE DONNEES

1) MISE A JOUR DES SYNDROMES

Comme nous l'avons vu, certains syndrômes sont encore mal connus, mais leur étude évolue de façon rapide, imposant une mise à jour régulière et fréquente de la Base de Syndrômes.

Celle-ci devra porter à la fois sur leurs caractéristiques (prévalence, étiologie, etc...) et sur la précision de leurs descriptions (notamment sur la pondération des signes descriptifs).

Il nous parait donc utile de revenir sur certains aspects de la Base de Données actuelle, notamment :

- *sur la pondération des signes descriptifs,*
- *sur la prévalence des syndrômes,*
- *sur les expressions utilisées pour décrire ces syndrômes.*

a) Pondération des symptômes

C'est un élément indispensable à l'efficacité de la détermination diagnostique. Nous insisterons donc tout particulièrement sur les différents moyens de l'établir.

— *D'une manière générale, les symptômes peuvent être pondérés de deux façons :*

1)en faisant une étude statistique de leur fréquence à l'intérieur d'un syndrôme donné, ce qui aboutit à la détermination d'un ***indice de fréquence*** *du symptôme dans le syndrôme.*

Les symptômes les plus fréquemment observés sont alors considérés comme hautement évocateurs. Cependant, ils ne sont pas forcément très discriminants, surtout si on les retrouve dans de nombreux autres syndrômes.

C'est pourquoi un deuxième type de pondération parait nécessaire :

*2)en mettant en relief les signes "****pathognomoniques****" ou caractéristiques d'un syndrôme donné.*

Même s'il n'est pas souvent observé dans le syndrôme, ce type de signe est très évocateur et possède une grande valeur discriminante qui permet d'aboutir rapidement au diagnostic.

En pratique, ces deux types de pondération se complètent et doivent être réalisés pour l'ensemble des signes de chaque syndrôme.

— *Le premier type de pondération peut s'effectuer à l'aide des ouvrages de référence. Dans ceux-ci, la fréquence des symptômes est généralement exprimée de 2 manières :*

1)soit sous la forme d'un ***pourcentage,***

2)soit sous la forme plus empirique d'une ***expression quantitative*** *telle que "toujours", "quelquefois", "rarement", "dans quelques cas", " dans la plupart des cas", etc...*

Malgré son apparente objectivité, le pourcentage ne reflète souvent que la série de malades étudiée par l'auteur, et dans les deux cas, il faut considérer ce type de pondération comme une approximation plus ou moins précise de la réalité.

Lors de l'étude des syndrômes, il a été décidé de pondérer les signes descriptifs au moyen des 4 valeurs possibles ***T*** *(pour*

toujours) , S (pour souvent), Q (pour quelquefois), I (pour indéterminé) , correspondant aux pourcentages et expressions quantitatives de la littérature.

Ainsi :

- *un signe retrouvé dans **100 % des cas** dans un syndrôme est pondéré par la valeur **T**,*
- *un signe retrouvé dans **99 à 45 % des cas** est pondéré par la valeur **S**,*
- *un signe retrouvé dans **moins de 45 %** des cas est pondéré par la valeur **Q**,*
- *un signe dont on ne connait pas la fréquence d'apparition dans le syndrôme est pondéré par la valeur **I**.*

*Toutefois, il serait souhaitable d'introduire un plus grand nombre de valeurs car les intervalles de fréquence correspondant à **S** et **Q** sont beaucoup trop étendus et ne permettent pas une discrimination assez précise des symptômes.*

*En effet, un symptôme présent dans 99 % des cas, sera, en général, beaucoup plus évocateur d'un syndrôme, qu'un autre, observé dans 45 % des cas seulement. Or, ces deux signes sont actuellement pondérés par la même valeur **S**.*

En fait, la fréquence des symptômes n'est pas souvent indiquée dans les ouvrages de référence et beaucoup de signes ont dû être affectés de la valeur "indéterminé", ce qui constitue un obstacle important à la détermination diagnostique et représente un problème crucial pour le traitement informatique.

En théorie, cet obstacle ne pourrait être résolu que par le recueil exhaustif des observations mondiales.

— Le deuxième type de pondération, qui s'applique aux signes "caractéristiques" d'un syndrôme , présente plus d'intérêt diagnostique.

*Lorsque de tels signes étaient signalés dans la littérature, nous leur avons attribué la valeur **"caractéristique"** ou **"pathognomonique "**.*

*Dans ce type de pondération, on peut souligner le rôle déterminant de l'**expert** qui, de par son expérience, sera le plus apte à mettre en relief ces signes hautement évocateurs.*

b) Prévalence des syndrômes

Rarement connue, nous ne l'avons retrouvée que pour 26 des 102 syndrômes étudiés.

Ceci amène à souligner à nouveau l'importance d'une mise à jour régulière des syndrômes et de leurs caractéristiques. Celle-ci pourrait être facilitée par une meilleure coordination entre les centres chargés de collecter les informations sur les syndrômes.

c) Description des syndrômes

* *Elle est parfois réalisée à l'aide d'expressions voisines mais d'intérêts diagnostiques différents.*

  Exemple : - *Microcéphalie*
  - *Brachycéphalie*

  C'est pour cette raison que nous avons choisi de les conserver l'une et l'autre, car l'une d'entre elles, malgré sa rareté, peut être particulièrement caractéristique du syndrôme et donc mise en relief par l'expert.

* *D'une manière générale, on remarque l'utilisation fréquente d'expressions très vagues, dans la littérature.*

  Exemple : - *malformations des membres,*
  - *anomalies de l'appareil cardiovasculaire,*
  etc...

Il est difficile d'effectuer une recherche diagnostique efficace au moyen de signes si peu précis, ce qui nous amène à insister sur l'importance de la prise d'observation des patients. Celle-ci doit être rigoureuse et utiliser un vocabulaire précis.

2) GESTION DE LA BASE DE SYMPTOMES : PERSPECTIVES

a)— L'arborescence utilisée dans le Thésaurus met en évidence la hiérarchisation des signes. Elle pourra servir de base à l'élaboration de **règles de production** qui permettront d'orienter le traitement informatique.

Exemple : la série "Anomalie des OGE - anomalie du pénis - micropénis"

Si le symptôme : "micropénis" est signalé par l'utilisateur du système, l'ordinateur devra prendre en compte tous les symdrômes comportant ce signe ou ces "signes-pères" : "anomalies des OGE", "anomalies du pénis".

Au contraire, si le symptôme introduit est : "anomalies des OGE", l'ordinateur devra également prendre en compte tous les syndrômes comportant les "signes-fils" : "micropénis" - "macropénis", "anomalies des testicules", etc...

b)— On peut également envisager des règles plus intéressantes dans le cadre de la recherche informatique, qui prennent en compte des relations autres que hiérarchiques entre les signes. Ainsi, le symptôme "micropénis" devrait aussi orienter la recherche vers les syndrômes comportant une "ambiguité sexuelle"...

c)— La nécessité d'élaborer des règles déductives est encore renforcée par le fait que certaines entités pathologiques, bien définies médicalement, apparaissent comme simples symptômes dans de nombreuses descriptions de syndrômes.

Exemple : la "Tétralogie de FALLOT"

Ces règles devraient permettre à l'ordinateur de diagnostiquer ces entités à partir de leurs signes évocateurs (cliniques, radiologiques, etc...).

L'ensemble de ces règles devra être élaboré par un expert lors de la réalisation de la Base de Connaissances du Système.

3) DEVELOPPEMENT DE LA BASE DE DONNEES

Si le champ d'application du système s'élargit à d'autres syndrômes malformatifs, il sera alors nécessaire d'introduire ces nouveaux syndrômes et leurs signes descriptifs dans la Base de Données.

Actuellement, la plupart des malformations décrites dans la Base de Données sont des dysmorphies crânio - faciales et des malformations du squelette.

Par la suite, il pourra être nécessaire de la compléter et de l'affiner, notammment en Dermatologie, en Cardiologie, en Endocrinologie et en Oncologie.

Remarques :

- Certains chapitres du Thésaurus se recoupent (notamment les chapitres "Membres" et "Squelette"). Ceci n'entraînera pas de conséquences pratiques du moment que chaque symptôme ne figure qu'une seule fois dans le lexique.
- Les paraphrases et expressions synonymiques notées sous chacun des triplets du lexique ne feront pas partie du lexique proprement dit, mais serviront de base à l'élaboration du dictionnaire.

Certaines des expressions synonymiques sont plus de proches équivalents du signe que de véritables synonymes.

Exemples : Hypertrophie clitoridienne et clitoromégalie.
Doigts en fuseau et doigts effilés.

En effet, la différence entre ces expressions n'a pas été jugée assez discriminative (dans le cadre du projet), pour justifier une surabondance de signes dans le lexique. Mais il pourra être nécessaire de revenir sur cet état de fait, lors d'un éventuel élargissement du champ d'application du système.

B - APPORT DE L'INFORMATIQUE DANS L'AIDE AU DIAGNOSTIC DES SYNDROMES MALFORMATIFS : LES SYSTEMES DEJA REALISES.

Jusqu'alors, les médecins se sont souvent montrés réticents à l'utilisation des méthodes informatiques d'aide au diagnostic.

Cependant, dans le domaine des syndrômes malformatifs - où la recherche bibliographique est souvent nécessaire et où le médecin doit faire face à un développement rapide des connaissances- il semble que l'outil informatique pourrait être particulièrement apprécié en améliorant l'activité diagnostique et le Conseil Génétique, et en permettant un meilleur isolement des cas rares.

Plusieurs systèmes ont déjà été réalisés dans le cadre de l'aide au diagnostic des syndrômes malformatifs.

En France, on citera notamment :

1) LE SYSTEME A D M (10) (22)
(C H U de RENNES)

- *Il utilise des méthodes logiques pour obtenir une orientation diagnostique à partir d'associations de signes.*
- *Pour chaque signe répertorié existe une liste des maladies courantes, rares et exceptionnelles dont il peut faire partie.*
- *L'interrogation orientée du système permet de rechercher les maladies causales de plusieurs signes à la fois. Elle se fait par l'intermédiaire de mots-clés. Elle permet également d'obtenir la restitution d'un fichier nosologique régulièrement mis à jour.*
- *Ce système présente un certain nombre d'inconvénients. On retiendra, en particulier :*
  - ** sa lenteur d'exécution (consultations de plus de 20 minutes),*
  - ** l'aspect stéréotypé de ses réponses.*

2) LE SYSTEME D'AIDE AU DIAGNOSTIC DU CENTRE DE GENETIQUE MEDICALE de MARSEILLE (2) (30)

- *Opérationnel depuis 1980, il s'appuie sur la théorie des "fonctions de crédibilité" de G. SHAFER (58).*

- *Il comprend 3 fichiers correspondant à un Thésaurus original de type arborescent, à un Thésaurus interne et aux descriptions diagnostiques.*

Par rapport à ces deux systèmes, le projet de Grenoble présente certains traits d'originalité propres aux systèmes Experts et aux méthodes d'Intelligence Artificielle, notamment :

- *le développement des capacités de communication en langage naturel spécialisé,*

- *l'élaboration d'un dispositif d'Aide à la formulation de connaissances déductives.*

D'une façon générale, l'avenir de ces systèmes évolués est lié à une collaborations étroite entre médecins, informaticiens et linguistes.

Pour sa part, le médecin ou l'expert devra s'ouvrir au domaine informatique pour améliorer son rôle d'"ingénieur cognitif" (ou fournisseur d'informations). Au mieux, il serait souhaitable qu'il possède une double formation médicale et informatique.

EN CONCLUSION

L'élaboration de la Base de Données n'est qu'une étape dans la réalisation de ce système complexe, qui n'a pu se concrétiser à l'heure actuelle, car il nécessite encore d'importants travaux de recherches.

Son efficacité ne devant être testée qu'ultérieurement, il est difficile d'apprécier, actuellement, les conséquences pratiques de ce travail.

Nous insisterons sur son caractère expérimental et sur le fait qu'il pourra tout au moins faciliter et orienter la réalisation future de travaux du même type.

VII - CONCLUSIONS

Face à la multiplicité des connaissances nécessaires au diagnostic des syndrômes malformatifs, le recours à l'outil informatique paraît pleinement justifié. De fait, grâce à l'apport des méthodes d'Intelligence Artificielle, de nombreux Systèmes Experts ont déjà vu le jour. Ils ont pour objectifs de gérer les connaissances dans un domaine spécialisé, d'effectuer un raisonnement proche de celui du médecin, et de dialoguer le plus "humainement" possible avec celui-ci.

Dans le cadre d'un projet d'Aide au diagnostic des syndrômes malformatifs limités aux syndrômes incluant une fente labiale et/ou palatine, et poursuivant ces mêmes objectifs, un certain nombre d'étapes préliminaires ont été définies. Deux d'entre elles ont fait l'objet de notre travail :

- *l'exploration de la partie médicale proprement dite, afin de constituer une* ***Base de Données*** *accessible au traitement informatique,*
- *l'étude du langage naturel spécialisé afin de créer une* ***"Grammaire Générative"*** *et de faciliter le dialogue entre l'utilisateur et la machine.*

La plus grande partie de ce travail a été consacrée à la première de ces deux étapes. La Base de Données constituée comprend 2 éléments : les Syndrômes et les Symptômes.

- ***Les Syndrômes*** *sont décrits de façon standardisée et chacun d'eux est accompagné de quatre paramètres : étiologie, indice de prévalence, sexe prédominant, critères minimaux de diagnostic.*

- ***les Symptômes*** *sont regroupés dans un Lexique. Pour chacun d'eux est défini un triplet (objet, attribut, valeur). Ce lexique a été réalisé à partir d'un Thésaurus en 15 chapitres permettant le recueil systématique des signes.*

Ce travail, en renforçant les contraintes de l'analyse séméiologique, nous amène à souligner l'importance de la prise

d'observation des patients : base de toute la démarche diagnostique, elle doit utiliser un langage clair et précis, être exhaustive et rigoureuse, et pourrait s'appuyer sur un modèle de description standardisée.

La réalisation des dernières étapes de ce projet est actuellement en cours. L'utilisation du système, une fois mis en œuvre, devrait permettre, en augmentant les performances diagnostiques, d'améliorer le conseil génétique et la prévention des syndrômes malformatifs, et d'apporter une aide à la recherche épidémiologique et à l'isolement des syndrômes rares.

La réalisation de ces étapes fera l'objet de prochains travaux portant sur la grammaire générative, sur l'élaboration de règles heuristiques et sur leur mode de traitement informatique.

VU ET PERMIS D'IMPRIMER

GRENOBLE, le 20-03-1985

Le Doyen,

R. SARRAZIN

Le Président de thèse,

Pr BEAUDOING

VIII- BIBLIOGRAPHIE

(1) **AUBERT C.**

"Etude comparative de deux méthodes de classification automatique. Application en Génétique Médicale et en Hématologie.
Thèse médicale n° 472 - Marseille - 1982

(2) **AYME S. - GOUVERNET J.**

"Informatique et Génétique Médicale : de la gestion d'un centre à l'aide au diagnostic".
in FEINGOLD J. (éd.)
"Génétique Médicale : acquisitions et perspectives". INSERM Flammarion Médecine - Paris - 1981

(3) **BERGSMA D.**

"Birth defects compendium"
Alan R. LISS - 2 nd éd. New-York - 1979

(4) **BERRENDONNER A -**

"Cours critique de grammaire générative".
Presses Universitaires de Lyon - 1983

(5) **BLANC M.**

"Etude nosographique de 6990 handicaps, maladies chroniques et/ou malformations chez 5192 enfants présentant 4037 atteintes isolées et 2953 atteintes associées.
Thèse Médicale n° 554 - Lyon - 1981

(6) **BONAITI C. , BRIARD M.L. , FEINGOLD J. , PAVY B. PSAUME J. , MIGNE-TUFFERAUD G. , KAPLAN J.**

" An epidemiological and genetic study of facial clefting en France. I Epidemiology and frequency in relatives".
Journal of Medical Genetics - 1982 - 19 - p 8 - 15

(7) **BRACHET G. , LABBE P., LEVILAIN M. , LOUIS J. , STUCKENS C. , DELABRE M. , ARDOUIN P. , FONTAINE G.**

"Etude anthropométrique du visage chez l'enfant de la naissance à 11 ans.
Arch. fr. Pediatr. 1981 - 38 - p 447 - 480

(8) *BRIARD M.L. , BONAITI C. , FREZAL J.*
"Facteurs épidémiologiques et génétiques des fentes labiales et palatines".
Chirurgie pédiatrique - 1983 - 24 - p 228 - 230

(9) *BRIARD M.L., FEINGOLD J. , BONAITI C.*
" Fréquence des malformations à la naissance : étude d'une maternité parisienne".
Arch. fr. pédiatr. - 1975 - 32 - p 123 - 138

(10) *BRISSOT P. , LENOIR P, KERBAOL M. , LE MAGOUAROUX P. , BOUREL M.*
"Le système ADM : un système d'aide au diagnostic par l'informatique - Application à la Médecine Interne et à l'Hépatologie.
La Nouvelle Presse Médicale - 1975 - 4 - p. 1934 - 1937

(11) *BRUCHET P.*
"Utilisation d'un système expert dans l'aide au diagnostic des syndrômes ictériques".
Thèse Médicale n° 103 - Marseille - 1983

(12) *CORDIER M.O.*
"Les systèmes experts"
La recherche - 1984 - 15 - p 60 - 70

(13) *COHEN M.M.Jr*
"The child with multiple birth defects"
Raven Press - New York - 1982

(14) *COULY G.*
"Crêtes neurales, morts cellulaires et fentes labio-maxillaires".
Chirurgie Pédiatrique - 1983 - 24 - p 227 - 227

(15) *COULY G.*
"Malformations et anomalies associées aux fentes labio-maxillo-palatines".
Chirurgie pédiatrique - 1983 - 24 - p 231 - 233

(16) *COULY G. , LE LIEVRE-AYER C. , GINISTY D.*
"La crête neurale et les malformations associées de l'encéphale et des régions cervico-faciales" in : "Journées parisiennes de pédiatrie"- Flammarion Médecine - Sciences - Paris - 1983

(17) ***DACHELET R. , NORMIER B.***

"Etude de la langue des compte-rendus d'hospitalisation en vue d'une analyse automatique."

Rapport de la société ERLI - Charenton - 1982

(18) ***DEFOUR E.***

"Une forme d'expression du diagnostic : contribution à l'étude ergonomique de la gestion automatique du dossier médical"

Thèse médicale - Grenoble - 1970

(19) ***DOSTERT A.F.***

"Approche comparative de l'intelligence humaine et d'une intelligence artificielle"

Thèse médicale n° 308 - Strasbourg - 1982

(20) ***DUCROT H.***

"La banque d'informations automatisée sur les médicaments"

La Revue du Praticien - 1981 - 31 - p 3281 - 3283

(21) ***DUQUESNEL P.***

"Langage normalisé pour la description des informations médicales en radiologie".

Thèse de Mathématiques Appliquées - Grenoble - 1969

(22) ***DURRMEYER J.F.***

"Fentes labio-vélo-palatines - Contribution à l'établissement du système A D M".

Thèse médicale n° 179 - Rennes - 1978

(23) ***FEIGENBAUM E. , Mac CORDUCK P.***

"La cinquième génération - Le pari de l'intelligence artificielle à l'aube du 21eème siècle"

Inter Editions - Paris - 1984

(24) ***FIESCHI M.***

"Intelligence artificielle en médecine - Des systèmes experts".

Masson Ed. Paris - 1984

(25) **FIESCHI M.**
"Aide à la Décision en Médecine : le système SPHINX - Application au diagnostic d'une douleur épigastrique."
Thèse médicale N° 372 - Marseille - 1981

(26) **GONDRAN M.**
"Introduction aux systèmes experts".
Eyrolles Ed. Paris - 1983

(27) **GOODMAN R.M. , GORLIN R.J.**
"The malformed infant and child - An illustrated guide"
Oxford University Press - New-York - 1983

(28) **GOODMAN R.M. , GORLIN R.J.**
"Atlas of the face in genetic disorders"
2nd éd. C.V. Mosby - Saint Louis - 1977

(29) **GORLIN R.J. , PINDBORG J.J. ; COHEN M.M.**
"Syndromes of the Head and Neck"
2nd Ed. Mac Graw - Hill Book co - New York - 1976

(30) **GOUVERNET J.**
"Apport des méthodes de classification en génétique médicale. Application aux maladies osseuses constitutionnelles".
Thèse Médicale n° 416 - Marseille - 1979

(31) **GRAITSON M.**
"Identification et transformation automatique des morphèmes terminaux dans le lexique médical français".
Cahiers de lexicologie - 1975 - 26 - p 85 - 109

(32) **GRAITSON M. , DUNHAM G.**
"Traitement automatique du français médical"
Cahiers de lexicologie - 1977 - 30 - p 47 - 73

(33) **GREMY F. , SALMON D. , JOLY H.**
"Quelques aspects de la théorie de la Décision en Mèdecine. Application du théorème de BAYES"
Revue fr. Etud. clin. biol.- 1969 - 14 - p 88 - 95.

(34) *GROUCHY (de) J. , TURLEAU C.*
"Atlas des maladies chromosomiques"
2nde éd.-Expansion Scientifique Française éd. - Paris - 1982

(35) *HEAULME (de) M. , GROSGOGEAT Y.*
"Archives hospitalières : que peut l'ordinateur ?"
La Nouvelle Presse Médicale.-1979 - 8 - p 3221 - 3226

(36) *JAYEZ J.H.*
"Compréhension automatique du langage naturel - le cas du groupe nominal en français".
Masson - Paris - 1982

(37) *JENICEK M. , CLEROUX R.*
"Epidémiologie - Principes - Techniques - Applications"
Maloine Ed. Paris - 1983

(38) *JOUBERT M.*
"Etude et réalisation d'un programme de dialogue homme - machine d'aide à la décision en Médecine".
Thèse Biologie Humaine - Marseille - 1981

(39) *LAGARDE (de) J.*
"Initiation à l'analyse des Données"
Dunod éd. - Paris - 1983

(40) *LAURIERE J.L.*
"Représentation et utilisation des connaissances"
T S I - 1982 - 1 - p 33 - 42

(41) *LAURIERE J.L.*
"Applications industrielles de l'intelligence artificielle"
4èmes journées francophones sur l'informatique
Genève - 1982 -

(42) *LEIBER B.*
"The german syndrom identification and information system (DOFONOS)"
Methods Inf. Med. 1975 - 14 - p 69 - 72

(43) **MAC KUSICK V.A.**
"Mendelian inheritance in man - Catalogs of autosomal dominant, autosomal recessive and X - linked phenotypes"
5 th ed.-Johns Hopkins University Press - Baltimore - 1978

(44) **MAROTEAUX P.**
"Maladies osseuses de l'enfant"
Flammarion Médecine - Sciences - Paris - 1982

(45) **MINSKY M.**
"A framework for representing knowledge"
in "The psychology of computer vision"
Mac Graw-Hill Book 6 -. New-York - 1975

(46) *Nomenclature des Maladies osseuses constitutionnelles "*
Annales de Radiologie - 1984 - 27 - p 275 - 280

(47) **O' RAHILLY R. , TEMTAMY S.**
"Morphogenesis and malformation of the limb"
Birth Defects : original article series - 1977 - 13 - N° 1

(48) **PACAK M.G. , PRATT A.W.**
"Identification and transformation of terminal morphèmes in medical english - Part. II"
Methods Inf. Med. - 1978 - 17 - p 95 - 100

(49) **PACAK M.G. , NORTON L.M. , DUNHAM G.S.**
"Morphosemantic analysis of - itis forms in medical language"
Méthods Inf. Med. - 1980 - 19 - p 99 - 105

(50) **PAOLETTI Ch.**
"Compréhension par ordinateur des compte-rendus médicaux rédigés en langage naturel".
Thèse médicale N° 44 - Paris - Bichat - 1983

(51) **PAUKER S.G. , GORRY G.A. , KASSIRER J.P., SCHWARTZ W.B.**
"Towards the simulation of clinical cognition - Taking a present illness by Computer."
The American Journal of Medecine - 1976 - 60 - p 981 - 996

(52) *POPLE H.E. Jr*
"Heuristic methods for imposing structure on Ill structured problems : the structuring of medical diagnosis".
in SZOLOVITS P. (ed.)
"Artificial Intelligence in Medecine"
AAAS Selected Symposium 51 - West View Press Inc. ed. 1982

(53) *PREUS M. , AYME S.*
"Formal analysis of dysmorphism : objective methods of syndrome definition"
Clinical Genetics - 1983 - 23 - p 1 - 16

(54) *RIALLE V.*
"Du langage naturel spécialisé au système expert"
A paraître in "COGNITIVA 85" - Paris - juin 85 -

(55) *RIALLE V.*
Thèse d'Informatique - A paraître.

(56) *ROBERT J.M.*
"Génétique"
Flammarion - Médecine - Sciences - Paris 1983

(57) *SAUVEGRAIN J. , GAREL L. , MAROTEAUX P., GAREL P., FAURE C. DE HEAULME M.*
"Une banque de données : radiologie des maladies osseuses constitutionnelles".
Arch. Fr. Pédiatrie. 1982 - 39 - p. 1 - 2

(58) *SHAFER G.*
"A mathematical theory of evidence"
Princeton University Press - Princeton 1976

(59) *SHORTLIFFE E.H.*
"Computer based medical consultations : MYCIN"
American Elsevier - New-York - 1976

(60) **SMITH D.W.**
"Types reconnaissables de malformations humaines"
Masson éd. Paris - 1974

(61) **SOULA G.**
"Aide à la décision en logique floue-Application en Médecine."
Thèse de Biologie Humaine. N° 12 - Marseille - 1981

(62) **SZOLOVITS P.**
"Artificial intelligence and Medicine"
in SZOLOVITS P. (ed) "Artificial intelligence in Medicine"
AAAS Selected Symposium 51
West View Press Inc. - 1982

(63) **WAGNER G. , TAUTU P. , WOLBER U.**
" Problems of Medical - diagnosis : a bibliography "
Methods Inf. Med. - 1978 - 17 - p 255 - 274

(64) **WARNIER J.D.**
"L'homme face à l'intelligence artificielle"
Les Editions d'Organisation. Paris - 1984

(65) **WEISS S.M. , KULIKOWSKI C.A. , SAFIR A.**
"Glaucoma Consultation by computer "
Comput. Biol. Med. 1978 - 8 - p 25 - 40

(66) **ZADEH L.A.**
"Fuzzy logic and approximate reasoning -
Synthèse - 1975 - 30 - p 407 - 425

* * *

IX - ANNEXES

- B A S E D E S Y N D R Ô M E S -

BASE DE SYNDROMES

A) Fente labiale et/ou palatine et syndrômes à transmission autosomique dominante

1 - Syndrôme de MARFAN

2 - Syndrôme du pterygium poplité

3 - Fusion filiforme des paupières

4 - Dysostose mandibulo-faciale

5 - Syndrôme de WAARDENBURG-KLEIN

6 - Syndrôme de STICKLER

7 - Dysostose cleido-crânienne

8 - Syndrôme de VAN DER WOUDE

9 - Naevomatose baso-cellulaire

10 - Fente palatine, camptodactylie et pied bot

11 - Syndrôme d'APERT

12 - Névrite récidivante du plexus brachial et fente palatine

13 - Hypertélorisme - Hypospade

14 - Ectrodactylie

15 - Syndrôme de RAPP-HODGKIND

16 - Syndrôme de FONTAINE

17 - Dysplasie oculo-dento-osseuse

18 - Syndrôme de ROBINOW

19 - Syndrôme de KNIEST

20 - Dysplasie spondylo-épiphysaire congénitale

21 - Syndrôme de SAY

B) Fente labiale et/ou palatine et syndrômes à transmission autosomique récessive

1 - Syndrôme de PALANT

2 - Syndrôme de LOWRY-MILLER

3 - Uvule bifide, surdité, syndrôme néphrotique et anomalies congénitales des voies urinaires et des doigts

4 - Syndrôme pseudo-thalidomide

5 - Syndrôme de MARDEN-WALKER

6 - Syndrôme de SMITH-LEMLI-OPITZ

7 - Chondrodysplasie ponctuée type rhizomélique

8 - Syndrôme de MOHR

9 - Syndrôme de LARSEN

10 - Syndrôme d'ELSAHY-WATERS

11 - Syndrôme de DUBOWITZ

12 - Syndrôme de MECKEL

13 - Ablépharie et fente palatine

14 - Dysplasie campomélique

15 - Syndrôme de CHRISTIAN-ANDREWS-CONNEALLY-MULLER

16 - Syndrôme des ptérygion multiple

17 - Syndrôme de COFFIN-SIRIS

18 - Syndrôme oro-cranio-digital

19 - Nanisme micrognathe

20 - Syndrôme cérébro-costo-mandibulaire

21 - Nanisme dyssegmentaire

22 - Syndrôme de AASE SMITH

23 - Syndrôme de LA CHAPELLE

24 - Nanisme diastrophique

25 - Syndrôme de BIRCH-JENSEN

26 - Syndrôme de RUDIGER

C) Fente labiale et/ou palatine et syndrômes d'origine indéterminée

1 - Fente palatine et tératome congénital de la région buccale

2 - Syndrôme de HANHART

3 - Achrodysostose

4 - Encéphaloméningocèle

5 - Dysplasie frontonasale

6 - Syndrôme de CORNELIA DE LANGE

7 - Jumeaux thoracopages et fente labiale et/ou palatine

8 - Maladies cardiaques congénitales et fente labiale et/ou palatine

9 - Fente labiale et/ou palatine et anencéphalie

10 - Syndrôme de GOLDENHAR

11 - Syndrôme de Charlie M

12 - Syndrôme de PIERRE ROBIN

13 - Syndrôme pterygo-acrovertébral

14 - Syndrôme de KLIPPEL-FEIL

15 - Syndrôme de HO

16 - Syndrôme fémorofacial de DAENTL

17 - Syndrôme de MAJEWSKI

18 - Fente palatine et duplication orale

19 - Fente palatine, ankylose stapédovestibulaire et oligodontie

20 - Fente palatine et neuroblastome congénital

21 - Syndrôme de BECWITH-WIEDEMANN

C) Fente labiale et/ou palatine et syndrômes d'origine indéterminée

1 - Fente palatine et tératome congénital de la région buccale

2 - Syndrôme de HANHART

3 - Achrodysostose

4 - Encéphaloméningocèle

5 - Dysplasie frontonasale

6 - Syndrôme de CORNELIA DE LANGE

7 - Jumeaux thoracopages et fente labiale et/ou palatine

8 - Maladies cardiaques congénitales et fente labiale et/ou palatine

9 - Fente labiale et/ou palatine et anencéphalie

10 - Syndrôme de GOLDENHAR

11 - Syndrôme de Charlie M

12 - Syndrôme de PIERRE ROBIN

13 - Syndrôme pterygo-acrovertébral

14 - Syndrôme de KLIPPEL-FEIL

15 - Syndrôme de HO

16 - Syndrôme fémorofacial de DAENTL

17 - Syndrôme de MAJEWSKI

18 - Fente palatine et duplication orale

19 - Fente palatine, ankylose stapédovestibulaire et oligodontie

20 - Fente palatine et neuroblastome congénital

21 - Syndrôme de BECWITH-WIEDEMANN

D) Fente labiale et/ou palatine et syndrômes à transmission liée à l'X

1 - Fente palatine, micrognathie, pied bot varus équin, communication interauriculaire et persistance de la veine cave supérieure gauche

2 - Syndrôme de PALLISTER

3 - Syndrôme oro-digito-facial type 1

4 - Syndrôme oto-palato-digital

5 - Fente palatine et petite taille

E) Syndrômes induits par l'environnement

1 - Intoxication foetale par l'Aminop térine

2 - Intoxication foetale par l'alcool

3 - Intoxication foetale à l'Hydantoine

F) Aberrations chromosomiques

1 - Syndrôme 1 q +

2 - Trisomie 3^{2} p

3 - Monosomie 4 p

4 - Monosomie 7^{3} q

5 - Trisomie 7^{2} q

6 - Trisomie 7^{2} p

7 - Monosomie 7^{2} p

8 - Monosomie 10 p

9 - Trisomie 8^{2} q

10 - Trisomie 8 p

11 - Trisomie 10 p

12 - Trisomie 14

13 - Trisomie 14^{1} q

14 - Trisomie 17^{2} q

15 - Trisomie 19 q

16 - Chromosomie r (18)

17 - Triploidie

18 - Trisomie 7^{3} q

19 - Trisomie 18

20 - Trisomie 13

21 - Trisomie 11^{2} q

22 - Trisomie 11 p

23 - Trisomie 10^{2} q

24 - Trisomie 9

25 - Monosomie 4^{3} q

26 - Trisomie 9^{3} q

A1 SYNDROME DE MARFAN

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission autosomique dominante

Prévalence = F

Critères Minimaux = Arachnodactylie - iridodonésis.

SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre II	Taille excessive	I
	Segment supérieur/segment inférieur, inférieur à la normale	I
Chapitre III	Dolichocéphalie	S
	Bosse frontale	I
	Yeux enfoncés	I
	Iridodonésis	T
	Sclérotique bleue	I
	Voûte palatine ogivale	Q
	Fente palatine	Q
	Anomalie de l'articulé dentaire	S
	Face allongée	I
	Kératomégalie	I
	Microsphérophakie	I
	Colobome irien	I
Chapitre IV	Dystrophie sous-cutanée	I
Chapitre V	Thorax en entonnoir	I
	Cyphose	I
	Scoliose	I
	Hernie inguinale	S
Chapitre VI	Macroskélie	S
	Arachnodactylie	T
	Gros orteil large	S
	Hyperlaxité articulaire	S
	Hyperlaxité du genou (Genu Recurvartum)	I
	Pied plat	S
Chapitre VIII	Anévrysme de l'aorte	Q
	Anévrysmes des artères systémiques	Q
	Anévrysmes des artères pulmonaires	Q
	Malformation mitrale (insuffisance)	S
	Coarctation aortique	S
	Angor	S
	Hypertension artérielle	I
Chapitre IX	Emphysème	I
	Atélectasie	I
	Pneumothorax	I

Chapitre XII	Thrombopénie	I
Chapitre XIII	Age osseux avancé	I
	Corticale de os longs épaisse	I
	Luxation de hanche	S
	Luxation de genou	S
	Luxation de l'épaule	S
Chapitre XIV	Spina bifida	I
	Myopie	S
	Décollement Rétinien	S
Chapitre XV	Anomalie de la chromatographie des acides aminés.	T

A2 SYNDROME DU PTERYGIUM POPLITE

Synonyme : SYNDROME DE LA BRIDE POPLITE
QUADRUPLE SYNDROME

A - CARACTERISTIQUE

Prévalence = ?

Etiologie = Transmission autosomique dominante

Critères minimaux = Fente labiopalatine - Pterygium poplité - Anomalies des organes génitaux externes Fossettes de la lèvre inférieure.

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre II	Ankyloblépharon	I
	Blépharophimosis incomplet	I
	Fente labiale	T
	ou fente labio-palatine	T
	Fossette de la lèvre inférieure caractéristique	T
	Brides intermaxillaires	I
Chapitre IV	Ongles hypoplasiques	Q
	Implantation basse des cheveux	I
Chapitre V	Scoliose	I
	Lordose	I
	Hernie inguinale	I
Chapitre VI	Pterygium poplité	T
	Syndactylie partielle des doigts	I
	Syndactylie partielle des orteils	I
	Brachydactylie	I
	Pterygion intercrural	I
	Pied varus	I
	Pied valgus	I
	Main Bote en flexion	I
Chapitre VII	Cryptorchidie	I
	Scrotum hypoplasique	I
	Scrotum bifide	I
	Absence de grande lèvre	I
	Clitoromégalie	I
Chapitre XI	Hypoplasie utérine	I
Chapitre XIII	Hypoplasie tibiale	I
	Absence de rotule	I
	Pseudo epiphyse de la rotule	I
	Amputation congénitale des phalanges	I
Chapitre XIV	Spina bifida occulta.	I

A3 FISSURE LABIO-PALATINE ET FUSION FILIFORME DES PAUPIERES

A- CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission autosomique dominante

Prévalence = E

Critères minimaux = Fente labiale ou palatine
Fusion filiforme des paupières

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre III	Adhérences filiformes des paupières	T
	Fente labio-palatine	T
	Fossette de la lèvre inférieure	Q
Chapitre VI	Pterygion du creux poplité	I
Chapitre VIII	Persistance du canal artériel	Q

A4 DYSOSTOSE MANDIBULO-FACIALE

Synonyme : SYNDROME DE TREACHER-COLLINS

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission autosomique dominante

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Mort né	S	
	Décès précoce	S	
Chapitre II	Durée de vie inférieure à un an	S	
Chapitre III	Aplasie de la région malaire	S	
	Micrognathie	S	
	Fentes palpébrales antimongoloides	S	(90%)
	Canaux lacrymaux absents	I	
	Microphtalmie	Q	
	Ensellure nasale aplatie	S	
	Orifices narinaires étroits	I	
	Colobome de la paupière inférieure	S	(90%)
	Colobome de la paupière supérieure	Q	
	Colobome de l'iris	I	
	Colobome de la choroide	I	
	Arcade sourcilière effacée	S	
	Anomalies du pavillon de l'oreille	S	(77%)
	Appendice prétragien	I	
	Fossettes prétragiennes	I	
	Fente palatine	Q	(30%)
	Voute palatine haute	I	
	Anomalie de l'articulé dentaire	I	
Chapitre IV	Cils rares	S	(53%)
Chapitre VI	Syndactylie digitale	Q	
	Hypoplasie globale du pouce	I	
	Brachydactylie	I	
Chapitre VII	Cryptorchidie	Q	
Chapitre VIII	Anomalies cardiovasculaires	Q	
Chapitre IX	Atrésie des choanes	Q	
Chapitre XIII	Hypoplasie malaire	S	(80%)
	Absence de pneumatisation des mastoides	I	
	Hypoplasie du maxillaire inférieur	S	(78%)
	Agénésie des sinus maxillaires	I	
	Anomalies des vertèbres cervicales	Q	
	Synostose radiocubitale	I	
	Aplasie du radius	I	

Chapitre XIV	Débilité mentale	Q(5-10%)
	Surdité de conduction	S (40%)
	Absence de conduits auditifs externes	Q (36%)
	Malformations des osselets	I

A5 SYNDROME DE WAARDENBURG-KLEIN

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission autosomique dominante

Prévalence = ?

Critères minimaux = Télécanthus - Ectopie des points lacrymaux - Racine nasale large - Poliose - Hétérochromie irienne - Synophrys - Surdité

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre III	Prognathie	I
	Télécanthus	T
	Hypertélorisme	Q
	Ectopie des points lacrymaux	T
	Blépharophimosis	I
	Hétérochromie irienne	T
	Microphtalmie	Q
	Angle naso-frontal comblé	I
	Base du nez large	T
	Orifices narinaires étroits	S
	Fente labio-palatine	Q(1.2 %)
	Voûte palatine haute	I
	Protrusion de la lèvre inférieure	I
	Malformations de l'oreille externe	I
Chapitre IV	Canitie localisée	T
	Synophrys	T
	Vitiligo	Q
Chapitre VI	Syndactylie	I
Chapitre XIII	Anomalies du crâne	Q
	Anomalies du thorax	Q
	Anomalies des membres supérieurs	Q
	Malformation de la charnière lombo-sacrée	I
	Malformation de Sprengel	I
Chapitre XIV	Surdité	T
	Spina bifida	I
	Cataracte	Q
	Ptosis.	I

Remarque : L'association : racine nasale large, poliose, hétérochromie irienne, synophrys, surdité est caractéristique du syndrôme.

A6 SYNDROME DE STICKLER

Synonyme : ARTHRO-OPHTALMOPATHIE PROGRESSIVE HEREDITAIRE

A -CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission autosomique dominante

Prévalence = ?

Critères minimaux = Myopie - Dysplasie épiphysaire - Taille normale

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre II	Taille normale	T
Chapitre III	Epicanthus	I
	Fente palatine	Q (20-30%
	Micrognathie	S
	Anomalies dentaires	Q
	Cataracte	I
	Glaucome	I
Chapitre V	Cyphose	I
	Scoliose	I
Chapitre VI	Blocages articulaires multiple	S
Chapitre XIII	Luxation de hanche	S
	Hypoplasie du bassin	I
	Dysplasie épiphysaire	T
	Corps vertébraux aplatis	I
	Dysaphyse grêle des os longs	I
Chapitre XIV	Surdité	I
	Rétinite pigmentée	I
	Myopie	T
	Décollement de rétine	I
	Cécité	I
	Astigmatisme.	I

A7 DYSOSTOSE CLEIDO-CRANIENNE

Synonyme : DYSPLASIE CLEIDO-CRANIENNE
MALADIE DE PIERRE MARIE ET SAINTON

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission autosomique dominante

Prévalence = E

Critères minimaux = Brachycéphalie - Front bombé - Retard de fermeture des fontanelles et sutures - Aplasie claviculaire - Mobilité anormale de la ceinture scapulaire - Anomalies des dents - Petite taille

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre II	Petite taille	I	
Chapitre III	Brachycéphalie	T	
	Retard de fermeture de la fontanelle antérieure	I T	
	Front bombé	T	
	Région pariétale saillante	I	
	Région occipitale saillante	I	
	Arcade sourcilière saillante	I	
	Exophtalmie	Q	
	Racine nasale large	I	
	Arête nasale affaissée	I	
	Voûte palatine ogivale	I	
	Fente palatine	Q	(2-5%)
	Fente labio-palatine	Q	
	Prognathie	I	
	Dents surnuméraires	T	
	Dysplasie dentaire	I	
	Trouble de l'articulé dentaire	T	
Chapitre V	Cou long	I	
	Scoliose	I	
	Cyphose	I	
	Mobilité excessive de la ceinture scapulaire	T	
Chapitre XIII	Présence d'os wormiens	S	
	Absence de symphyse de la mandibule	I	
	Retard de fermeture des sutures	I	
	Agénésie des cellules mastoidiennes	I	
	Agénésie des sinus sphenoidal	S	
	Agénésie des cellules ethmoidales	S	
	Pseudoépiphyse métacarpienne	I	
	Epiphyses des phalanges distales en cône	I	
	2ème métacarpien long	I	
	Aplasie unilatérale ou bilatérale claviculaire	T	
	Côte surnuméraire	I	
	Genu valgum	I	

	Coxa vara	I
	Coxa valga	I
	Malformation vertébrale	I
		I
Chapitre XIV	Spina bifida	I
	Surdité de transmission.	

A8 SYNDROME DE VAN DER WOUDE

Synonyme : SYNDROME DES FOSSETTES LABIALES

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission autosomique dominante

Prévalence = F

Critères minimaux = Fossettes de la lèvre inférieure
Fente palatine (ou labio-palatine)

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre III	Fossettes de la lèvre inférieure	T
	Fente palatine ou labio-palatine	T

A9 NAEVOMATOSE BASO-CELLULAIRE

Synonyme : CARCINOMATOSE BASO-CELLULAIRE

A - CARACTERISTIQUES

Prévalence = E

Etiologie = Transmission autosomique dominante

Critères minimaux = Carcinome baso-cellulaire - kyste de la mâchoire - anomalie du squelette calcifications ectopiques intracrâniennes (fossettes punctiforme palmoplantaire)

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre III	Front bombé	I	
	Prognathie	S	
	Rebord orbitaire saillant	I	
	Racine nasale large	I	
	Colobome oculaire	Q	
	Glaucome	Q	
	Cataracte	Q	
	Hypertélorisme	I	
	Télécanthus	Q	
	Anomalie de l'articulé dentaire	I	
	Fente palatine	Q	
	Fente labio-palatine	Q	
Chapitre IV	Fossettes punctiformes palmo-plantaires (pathognomonique)	S	
Chapitre V	Cyphoscoliose	S	(65%)
	Thorax étroit	I	
Chapitre VI	Brachymétacarpie	Q	(30 %)
Chapitre X	Kyste mésentérique	I	
Chapitre XIII	Fusion vertébrale	S	(65 %)
	Synostoses costales	S	(65 %)
	Côtes courtes	S	
	Défaut d'ossification des côtes	I	
	Calcifications de la Faux du cerveau	T	
	Calcifications de la tente du cervelet	T	
	Calcifications des ligaments pétroclinoidiens	T	
	Kyste de la mandibule	T	
	Déformation de Sprengel	S	
Chapitre XIV	Débilité mentale	Q	(1-10%
	Anomalies à l'électroencéphalogramme	Q	
	Spina bifida occulta	S	(65 %)
	Cécité	Q	

hapitre XV	Tumeur de la Médullo-Surrénale	I
	Fibrose ovarienne	I
	Naevomatose baso-cellulaire	T
	Autres tumeurs cutanées	I
	Tumeur ovarienne	Q

A10 FENTE PALATINE, CAMPTODACTYLIE ET PIED BOT

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission autosomique dominante

Prévalence = ?

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Fente labio-palatine	Q
Chapitre II	Pied varus équin	I
	Camptodactylie.	I

A11 SYNDROME D'APERT

Synonyme : SYNDROME D'APERT-CROUZON
ACROCEPHALO-SYNDACTYLIE

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission autosomique dominante (le plus souvent) ou variable

Prévalence = ?

Critères minimaux = Craniosténose - syndactylie

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Poids de naissance élevé	I	
Chapitre II	Craniosténose	T	
	Turribrachycéphalie	I	
	Retard de fermeture de la fontanelle antérieure	I	
	Occiput aplati	I	
	Asymétrie faciale	I	
	Hypertélorisme	S	
	Obliquité antimongoloide des fentes palpébrales	I	
	Exophtalmie	S	
	Implantation basse des oreilles	I	
	Front aplati	I	
	Ensellure nasale aplatie	I	
	Arête nasale déprimée	I	
	Fente palatine	Q	(30%)
	Voûte palatine haute	I	
	Luette bifide	I	
	Anomalies de l'articulé dentaire	I	
Chapitre IV	Alopécie	Q	
Chapitre VI	Syndactylie partielle des membres inférieurs	T	
	Syndactylie partielle des membres supérieurs	T	
	Syndactylie cutanée des membres inférieurs	T	
	Syndactylie cutanée des membres supérieurs	T	
	Syndactylie osseuse des membres supérieurs	Q	
	Syndactylie osseuse des membres inférieurs	Q	
	Brachydactylie type D	I	
	Polydactylie	Q	
	Blocages articulaires multiple	S	
	Duplication partielle des orteils	I	
Chapitre VIII	Communication interventriculaire	Q	
	Atrophie des artères pulmonaires	Q	
Chapitre IX	Aplasie pulmonaire	Q	
Chapitre X	Atrésie oesophagienne	Q	
	Sténose du pylore	Q	

	Ectopie anale	Q
Chapitre XI	Hydronéphrose	Q
	Polykystose	Q
	Utérus bicorne	I
Chapitre XIII	Impressions digitiformes (crâne)	I
	Craniosynostose	I
	Hypoplasie du maxillaire inférieur	I
	Dysplasie épiphysaire	S
	Hypoplasie du tibia	I
	Humérus court	I
	Synostose du coude	I
Chapitre XIV	Retard mental sévère	S
	Encéphalopathie	I
	Ptosis	I
	Strabisme.	I

A12 NEVRITE RECIDIVANTE DU PLEXUS BRACHIAL ET FENTE PALATINE

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission autosomique dominante

Prévalence = ?

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Asymétrie de la face	I
	Obliguité palpébrale mongoloide	I
	Hypotélorisme	I
	Anophtalmie	I
	Fente palatine	Q (30%)
Chapitre V	Scapula Alata	I
Chapitre VI	Raideur articulaire	I
Chapitre XIV	Névrite du plexus brachial	I
	Anomalies à l'électromyogramme.	I

A13 HYPERTELORISME - HYPOSPADE

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission autosomique dominante

Critères minimaux = Hypertélorisme - Hypospade chez le garçon

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre II	Longévité 1-15 ans	I	
Chapitre III	Plagiocéphalie	S	(60%)
	Hypertélorisme	T	
	Fente labio palatine	Q	(23%)
Chapitre V	Hernie inguinale	I	
	Hernie ombilicale	I	
Chapitre VII	Cryptorchidie	Q	
	Hypospade (chez le garçon)	T	
Chapitre VIII	Cardiopathie	I	
Chapitre X	Imperforation anale	I	
Chapitre XI	Anomalie de l'appareil urinaire	Q	(19%)
Chapitre XIV	Retard mental chez le garçon	S	
	chez la fille	E	
	Strabisme	S	(42%)

A14 ECTRODACTYLIE

Synonyme : DYSPLASIE ECTODERMIQUE ET FENTE PALATINE
SYNDROME E-E-C

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission autosomique dominante

Prévalence = ?

Critères minimaux = Ectrodactylie - Absence d'orifices lacrymaux
Fente palatine

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Microcéphalie	Q
	Absence d'orifices lacrymaux	T
	Télécanthus	Q
	Fente palatine bilatérale	T
	Hypodontie	Q
	Dysplasie dentaire	Q
	Langue lobulée	Q
Chapitre IV	Taches achromiques	Q
	Naevus pigmentaires	Q
	Canitie	Q
	Cheveux clairsemés	S
	Sourcils clairsemés	S
	Hypoplasie des ongles	Q
	Absence de glandes sébacées	Q
Chapitre V	Absence de sécretion salivaire	Q
	Hernie inguinale	Q
Chapitre VI	Ectrodactylie	T
	Syndactylie des doigts	Q
	Syndactylie des orteils	Q
Chapitre VII	Cryptorchidie	Q
	Amputation centrale partielle des métacarpes	S
	Amputation centrale partielle digitales	S
Chapitre XI	Anomalies de l'uretère	Q
	Anomalies rénales	Q
	Hypoplasie rénale	Q
	Hydronéphrose	Q
Chapitre XIV	Retard mental	Q
	Surdité de transmission	Q

A15 SYNDROME DE RAPP-HODGKIND

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission autosomique dominante

Prévalence = ?

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre III	Fente labio-palatine	S(70-80%
Chapitre IV	Cheveux raides	I
	Dysplasie des ongles	I
	Absence de glande sudoripare.	I

A16 SYNDROME DE FONTAINE

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission autosomique dominante

Prévalence = ?

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre III	Micrognathie	I
	Fente palatine	S (50%)
	Malformations des oreilles	I
Chapitre VI	Ectrodactylie	I
	Syndactylie des orteils	I
Chapitre XIV	Retard mental.	I

A17 DYSPLASIE OCULO-DENTO-OSSEUSE

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission autosomique dominante

Prévalence = ?

Critères minimaux = Dysmorphie craniofaciale - Microcornée - Syndactylie digitale

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre III	Hypertélorisme	I
	Narines étroites	I
	Fente labio-palatine	Q
	Glaucome	I
	Microcornée	T
	Microcéphalie	I
	Microphtalmie	I
Chapitre IV	Cheveux cassants	I
Chapitre VI	Syndactylie partielle	T
Chapitre XIII	Hypertrophie de la mandibule	I
	Dysplasie de la métaphyse des os longs	I
Chapitre XIV	Atrophie optique.	I

A18 SYNDROME DE ROBINOW

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission autosomique dominante ou récessive ?

Critères minimaux = Amputation partielle mésomélique des membres supérieurs - Nanisme

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre II	Nanisme	T
Chapitre III	Macrocéphalie	I
	Front bombé	I
	Hypertélorisme	I
	Relief malaire aplati	I
	Nez court	I
	Fente labio-palatine	Q
	Bouche large	I
	Commissures labiales tombantes	I
	Troubles de l'articulé dentaire	I
Chapitre V	Scoliose	I
	Hernie inguinale	I
Chapitre VI	Amputation partielle mésomélique des membres supérieurs	T
	Amputation partielle digitale	I
	Amputation partielle jambière	I
Chapitre VII	Micropénis	I
	Petit clitoris	I
	Hypoplasie des petites lèvres	I
	Ectopie testiculaire	Q
Chapitre VIII	Cardiopathies	I
Chapitre XIII	Luxation de hanche	I
	Hypoplasie malaire.	I

A19 SYNDROME DE KNIEST

Synonyme : DYSPLASIE DE KNIEST

A - CARACTERISTIQUES

Prévalence = ?

Etiologie = Transmission autosomique dominante

Critères minimaux = Nanisme dysharmonieux - Myopie - Anomalies squelettiques.

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre II	Rapport membre supérieur/membre inférieur élevé	I	
	Nanisme dysharmonieux	T	
Chapitre III	Face ronde	I	
	Exophtalmie	I	
	Arête nasale déprimée	I	
	Fente palatine	S	(40%)
	Bouche large	I	
	Cataracte	I	
Chapitre IV	Cou court	I	
	Lordose	I	
	Cyphose	I	
	Scoliose	I	
	Tronc court	I	
	Hernie inguinale	S	
	Hernie ombilicale	S	
Chapitre VI	Genu Varum	I	
	Blocages articulaires multiple	I	
	Doigts effilés	I	
	Pied valgus	I	
Chapitre IX	Infections respiratoires récidivantes	I	
	Syndrome restrictif	I	
	Trachéomalacie	Q	
Chapitre XIII	Anomalies squelettiques	T	
	Plastipondylie caractéristique	I	
	Retrécissement du canal rachidien	I	
	Défaut de fermeture antérieure rachidienne caractéristique	I	
	Dysplasie epiphysaire	I	
	Os longs courts	I	
	Os longs incurvés	I	
	Hypoplasie du bassin caractéristique	I	
	Petite aile iliaque	I	
	Coxa vara	I	
	Ostéoporose localisée	I	
	Pseudoépiphyse des phalanges	I	
	Dysplasie métaphysaire	I	

	Dysplasie métaphysaire fémorale caractéristique (fémur en haltère)	I
Chapitre XIV	Myopie	I
	Décollement rétinien	I
	Surdité de transmission	S
	Surdité de perception	S
	Retard psychomoteur global	I
Chapitre XV	Mucopolysaccharidurie	Q

A20 DYSPLASIE SPONDILO-EPIPHYSAIRE CONGENITALE

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission autosomique dominante

Prévalence = ?

Critères minimaux = Nanisme - Tronc court - Retard d'ossification
Coxa Vara

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre II	Nanisme	T	
Chapitre III	Fente palatine	Q	(35%)
	Cataracte	Q	
Chapitre V	Cou court	I	
	Tronc court	T	
	Tronc en tonneau	I	
Chapitre VI	Cyphose - scoliose - lordose	I	
	Pied bot	Q	
	Blocages articulaires multiple	I	
	Genu valgum	I	
	Genu varum	I	
Chapitre XIII	Platispondylie	I	
	Angle de Welker augmenté	I	
	Retard d'âge osseux	T	
	Coxa vara	T	
	Pseudoépiphyses des métacarpiens	I	
	Dyaphyse osseuse courte	I	
	Côtes courtes	I	
	Dysplasie épiphysaire des os longs	I	
	Dysplasie métaphysaire des os longs	I	
	Petites ailes iliaques	I	
	Anomalie de la charnière dorsolombaire	I	
Chapitre XIV	Myopie	S	(50%)
	Strabisme	Q	
	Décollement rétinien	I	
	Surdité	Q	

A21 SYNDROME DE SAY

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission autosomique dominante

Prévalence = E

Critère minimal = Fente palatine

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre II	Petite taille	I
Chapitre III	Fente palatine	T
	Microcéphalie	I
Chapitre IV	Fossettes cutanées	I
Chapitre VI	Implantation proximale du pouce	I
	Doigts effilés	I
	Brachydactylie type B	I
	Camptodactylie	I

B1 SYNDROME DE PALANT

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission autosomique récessive

Prévalence = ?

Critères minimaux = Fente palatine - Anomalies des membres - Retard mental - Dysmorphie faciale.

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre II	Petite taille	I
Chapitre III	Microcéphalie	I
	Fente palatine	T
	Yeux enfoncés	I
	Extrémité nasale large	I
Chapitre VI	Anomalies des membres :	T
	Camptodactylie des orteils	I
Chapitre XIV	Retard mental	T

B2 SYNDROME DE LOWRY-MILLER

A - CARACTERISTIQUES

Prévalence = ?

Etiologie = Transmission autosomique récessive

Critère minimal = Fente palatine

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Mort in utéro	I
Chapitre II	Fente palatine	T
Chapitre VIII	Communication interventriculaire	I
	Communication interauriculaire type ostium II	I
	Défauts du coeur droit.	I

B3 UVULE BIFIDE, SURDITE, SYNDROME NEPHROTIQUE ET ANOMALIES CONGENITALES DES VOIES URINAIRES ET DES DOIGTS

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission autosomique récessive ou liée à l'X

Prévalence = ?

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre III	Uvule bifide	Q(20%)
Chapitre VI	Hypoplasie globale du pouce	I
	Gigantisme des orteils	I
	Duplicité phalangienne	I
Chapitre XI	Rein pelvien	I
	Sténose urétérale	I
	Duplicité urétérale	I
	Syndrôme néphrotique	I
Chapitre XIV	Surdité	I

B4 SYNDROME PSEUDOTHALIDOMIDE

Synonymes : S C SYNDROME
S C-PSEUDOTHALIDOMIDE

CARACTERISTIQUES
Etiologie = Transmission autosomique récessive

Prévalence = ?

Critères minimaux = Dysmorphie faciale - Hémangiome facial - Canitie
Amputation congénitale des membres.

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Retard de croissance intra-utérin	I
	Petit poids de naissance	I
	Décès précoce	S
Chapitre II	Vitesse de croissance diminuée	I
Chapitre III	Microcéphalie	I
	Brachycéphalie	I
	Fente labio-palatine	S
	Hypertélorisme	I
	Sclérotique bleue	I
	Nez pointu	I
	Hypoplasie des ailes du nez	S
	Nez petit	I
	Petites oreilles	I
	Cornée opaque	I
Chapitre IV	Hémangiome facial	T
	Hypoplasie des ongles	I
	Cheveux clairsemés	I
	Canitie	T
	Anomalies des dermatoglyphes	I
Chapitre V	Scoliose	I
	Hernie inguinale	I
Chapitre VI	Amputation congénitale des membres (inférieurs ou supérieurs)	T
	Blocages articulaires multiples	I
	Phocomélie	Q
	Hypoplasie du 5ème doigt	I
	Clinodactylie du 5ème doigt	I
	Pied Bot talus valgus	I
	Syndactylies partielles	I
Chapitre VII	Clitoromégalie	I
	Grand pénis	I
	Cryptorchidie	I
Chapitre VIII	Anomalies cardiaques	I

Chapitre XI	Rein en fer à cheval	I
Chapitre XIII	Os Wormiens	I
	Amputations congénitales des membres	T
	Synostose Radio-Humérale	I
	Synostose du genou	I
	Synostose métacarpienne	I
	Hypoplasie jambière	I
	Hypoplasie de la cuisse	I
	Phocomélie des membres inférieurs	Q
	Phocomélie des membres supérieurs	Q
	Hypoplasie de l'avant bras	I
	Hypoplasie du bras	I
Chapitre XIV	Retard mental	I
	Epilepsie	I
	Strabisme convergent	I
	Spina Bifida lombosacrée	I

B5 SYNDROME DE MARDEN-WALKER

Synonyme : BLEPHAROPHIMOSIS, CONTRACTURES MULTIPLE ET HYPOTONIE MUSCULAIRE

Prévalence = R

Etiologie = Transmission autosomique recessive

Critères minimaux = Blépharophimosis - Micrognathie Hypertélorisme - Oreilles basses - Raideurs articulaires multiple - Retard psychomoteur

Chapitre III	Blépharophimosis	T
	Arête nasale déprimée	I
	Eversion de la lèvre inférieure	S
	Fente palatine	Q
	Mobilité faciale absente	I
	Philtrum long	S
	Microstomie	I
	Hypertélorisme	T
	Epicanthus	Q
	Appendice Prètragion	I
	Implantation basse des oreilles	T
	Micrognathie	T
Chapitre IV	Hirsutisme	Q
Chapitre V	Pectus Excavatum	S
	Mammelons larges	I
	Cyphose	I
Chapitre VI	Arachnodactylie	Q
	Blocages articulaires multiple	T
	Pied varus équin	I
Chapitre VII	Dextrocardie	Q
Chapitre XI	Anomalies rénales	I
Chapitre XIII	Métacarpiens allongés	I
	Métatarsiens allongés	I
	Phalanges allongées	I
Chapitre XIV	Hypotonie	S
	Strabisme	I
	Retard psychomoteur	T
	Anomalies à l'électroencéphalogramme.	I

B6 SYNDROME DE SMITH-LEMLI-OPITZ

Prévalence = R

Etiologie = Transmission autosomique récessive

Critères minimaux = Orifice nasal exposé - Extrêmité nasale large
Retard mental - Petite taille - Micrognathie

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Diminution des mouvements foetaux	Q
	Retard de croissance intra-utérin	T
	Accouchement par le siège	I
	Hypotonie néonatale	Q
Chapitre II	Décès avant un an	S
	Retard statural	T
Chapitre III	Microcéphalie	S
	Plagiocéphalie	Q
	Scaphocéphalie	I
	Epicanthus	S
	Hypertélorisme	Q
	Narines exposées	T
	Extrémité nasale large	T
	Micrognathie	T
	Gencive épaisse	I
	Fente palatine	R
	Luette bifide	I
	Implantation basse des oreilles	S
	Cataracte	Q
Chapitre IV	Pli palmaire simien	S
	Augmentation du nombre des circonvolutions digitales	S
	Triradius axial en t"	Q
	Fossette sacrée	Q
	Fossettes cutanées (Préanale)	Q
Chapitre V	Cou court	S
	Augmentation de l'écart mammelonnaire	Q
	Hernie inguinale	Q
Chapitre VI	Camptodactylie	Q
	Syndactylie partielle des orteils	S
	Polydactylie post axiale	Q
	Pied Bot équin	I
	Orteil en spatule	I
	Brachydactylie	Q
	Implantation proximale du pouce	I

Chapitre VII	Hypospadias	I
	Cryptorchidie bilatérale	I
	Sillon scrotal	I
	Petit pénis	I
Chapitre VIII	Persistance du canal artériel	Q
	Communication interventriculaire	Q
	Tétralogie de Fallot	Q
	Arc aortique anormal	Q
Chapitre IX	Cri aigu	Q
Chapitre X	Sténose du pylore	Q
Chapitre XI	Malformations rénales	Q
Chapitre XII	Hypoplasie du thymus	S
Chapitre XIII	Luxation de hanche	Q
	Coxa Valga	Q
	Calcifications épiphysaires	S
Chapitre XIV	Retard mental	T
	Hydrocéphalie	I
	Epilepsie	I
	Electroencéphalogramme anormal	S
	Agénésie vermienne	I
	Agénésie du corps calleux	I
	Atrophie frontale	I
	Strabisme	I
	Ptosis	S

B7 CHONDRODYSPLASIE PONCTUEE TYPE RHIZOMELIQUE

A - CARACTERISTIQUES

Prévalence = E

Etiologie = Transmission autosomique récessive

Critères minimaux = Fente coronale des corps vertébraux - Microcéphalie - Dysplasie épiphysaire - Raccourcissement huméral et fémoral.

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre II	Nanisme dysharmonieux	I
	Décès avant un an	S
Chapitre III	Microcéphalie	T
	Région malaire aplatie	S
	Front bombé	S
	Obliquité mongoloide des fentes palpébrales	S
	Orifices narinaires exposés	S
	Hypertélorisme	I
	Fente palatine	R
	Fente labio-palatine	R
	Joues pleines	I
	Cataracte	S
Chapitre IV	Ichtyose	R
	Alopécie	R
Chapitre V	Cyphose	Q
	Scoliose	Q
Chapitre VI	Amputation partielle rhizomélique des membres	S
	Pied bot	R
	Blocages articulaires multiple	S
Chapitre VIII	Fente coronale des vertèbres (défaut d'ossification)	T
	Humérus court	T
	Fémur court	T
	Dysplasie métaphysaire fémorale	I
	Dysplasie métaphysaire humérale	I
	Calcifications épiphysaires	T
	Hypoplasie malaire	I
Chapitre XIV	Retard mental.	I

88 SYNDROME DE MOHR

Synonyme : SYNDROME ORODIGITOFACIAL TYPE II

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission autosomique récessive

Prévalence = ?

Critères minimaux : . Dysmorphie faciale - Polysyndactylie des orteils - Extrémité nasale élargie - Hypodontie.

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre III	Fente labiale	S
	Télécanthus	I
	Fente palatine	R
	Luette bifide	R
	Voûte palatine ogivale	I
	Extrémité nasale élargie	T
	Langue lobulée	S
	Ankyloglossia	S
	Hypodontie	T
	Racine nasale élargie	I
	Extrémité nasale bifide	I
	Microcéphalie	Q
Chapitre V	Thorax en entonnoir	Q
	Scoliose	Q
	Hernie inguinale	Q
Chapitre VI	Polydactylie	T
	Syndactylie des orteils	T
	Brachydactylie	Q
	Premier orteil large	I
	P1 du gros orteil dupliquée	S
Chapitre VII	Cryptorchidie	Q
Chapitre IX	Tachypnée	Q
	Infections respiratoires fréquentes	Q
Chapitre XIII	Os surnuméraire du tarse (cunéiforme)	I
	Dysplasie métaphysaire	Q
	Os wormiens	Q
	Hypoplasie du maxillaire inférieur	I
	Epiphyses en cône	I
Chapitre XIV	Retard mental	Q
	Porencéphalie	Q
	Hydrocéphalie	Q
	Surdité de transmission	Q
	Hypotonie	Q
	Troubles de la coordination	Q

Chapitre XV Hamartome unique (du dos de la langue) Q

B9 SYNDROME DE LARSEN

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission autosomique récessive(le plus souvent) ou autosomique dominante

Prédominance = Féminine

Prévalence = ?

Critères minimaux = Face aplatie - Front proéminent - Arête nasale déprimée - Luxations articulaires - Doigts effilés

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre II	Petite taille		Q	
Chapitre III	Face aplatie		T	
	Arête nasale déprimée	T		
	Fente palatine		S	(50%)
	Fente labiale		Q	
	Front proéminant		T	
	Prognathie		I	
Chapitre VI	Pied varus équin		I	
	Pied valgus équin		I	
	Doigts effilés		T	
	Hyperlaxité articulaire		T	
	Brachymétacarpie		I	
	Pouce en spatule		S	
Chapitre VIII	Malformations cardiaques = communication interventriculaire		I	
Chapitre IX	Laryngomalacie		I	
Chapitre XIII	Luxation tibio-fémorale		S	
	Luxation radio-humérale		S	
	Ostéoporose		I	
	Os du carpe surnuméraire		I	
	Pseudoepiphyse du calcanéum		Q	
	Dysplasie épiphysaire		I	
	Platispondylie		I	
Chapitre XIV	Syndrome du canal carpien.		I	

B10 SYNDROME D'ELSAHY-WATERS

Synonyme : SYNDROME BRANCHIO-SQUELETTO-GENITAL

A - CARACTERISTIQUES

Prévalence . = E

Etiologie = Transmission autosomique récessive probable ou liée à l'X

Critères minimaux = Hypoplasie du maxillaire supérieur - Trouble de l'articulé dentaire - Fente palatine ou fente de la luette - Hypertélorisme - Brachycéphalie Pectus excavatum - Hypospade.

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre III	Brachycéphalie	T
	Hypertélorisme	T
	Arête nasale large	I
	Extrémité nasale large	I
	Orifices narinaires exposés	I
	Fente palatine	T
	Palais ogival	I
	Racine nasale large	I
	Prognathie	S
	Dysplasie dentaire	I
	Uvule bifide	S
	Hypodontie	I
	Trouble de l'articulé dentaire	T
Chapitre V	Pectus excavatum	T
Chapitre VII	Hypospade	T
Chapitre XIII	Hypoplasie du maxillaire supérieur	T
	Blocs vertébraux postérieurs	I
Chapitre XIV	Retard mental	I
	Convulsions	I
	Strabisme divergent	I
	Nystagmus	I
	Ptosis.	I

B11 SYNDROME DE DUBOWITZ

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission autosomique récessive

Prévalence = ?

Critères minimaux = Petit poids de naissance - Retard de croissance - Microcéphalie - Dysmorphie craniofaciale.

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Petit poids de naissance	T
	Retard de croissance intra-utérin	S
Chapitre II	Petite taille	T
Chapitre III	Dysmorphie crânio-faciale	T
	Microcéphalie	T
	Asymétrie faciale	I
	Front haut	I
	Micrognathie	T
	Arcades sourcilières aplaties	I
	Epicanthus	I
	Télécanthus	I
	Hypertélorisme	I
	Blépharophimosis	I
	Angle nasofrontal comblé	I
	Arête nasale large	I
	Fente palatine	I
	Palais ogival	I
	Luette bifide	I
	Anomalies des oreilles	I
Chapitre IV	Eczéma	I
	Sourcils clairsemés	I
	Cheveux clairsemés	I
	Fossette pilonidale	I
Chapitre VI	Pied plat	I
	Pied plat valgus	I
	Polydactylie préaxiale	I
	Clinodactylie du 5ème doigt	I
Chapitre VII	Hypospade	I
	Cryptorchidie	I
Chapitre IX	Voix aigue	I
Chapitre X	Diarrhée	I
Chapitre XII	Anémie microcytaire	I

Chapitre XIII	Retard d'âge osseux	I
	Corticale des os longs épaisse	I
	Anomalies des côtes	I
Chapitre XIV	Retard mental léger	S
	Troubles du comportement	S
	Ptosis.	I

B12 SYNDROME DE MECKEL

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission autosomique récessive

Prévalence = ?

Critères minimaux = Microcéphalie - Encéphalocèle postérieur - Fente palatine - Polydactylie - Rein polykystique - Ambiguité sexuelle

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Artère ombilicale unique	I	
Chapitre II	Décès avant 15 ans	I	
Chapitre III	Microcéphalie	T	
	Micrognathie	S	
	Microphtalmie	Q	(15 %)
	Anophtalmie	Q	
	Hypertélorisme	Q	
	Inclinaison frontale	I	
	Langue immobile	Q	
	Fente labiale	Q	
	Fente palatine	T	
	Cataracte	I	
	Colobome	I	
Chapitre IV	Hémangiome frontal (autres angiomes)	I	
	Pli palmaire unique	S	
Chapitre VI	Polydactylie postaxiale des mains	T	
	Polydactylie postaxiale des pieds	T	
	Syndactylie des orteils	Q	
	Pied bot	S	
	Camptodactylie	S	
	Clinodactylie	S	
Chapitre VII	Petit pénis	Q	
	Ectopie testiculaire	S	
	Ambiguité sexuelle	T	
Chapitre VIII	Anomalies cardiovasculaires	I	
Chapitre IX	Hypoplasie pulmonaire	I	
	Diastème laryngé	I	
Chapitre X	Malrotation intestinale	I	
	Imperforation anale	I	
	Fibroadénomatose biliaire	Q	
	Kyste pancréatique	Q	
Chapitre XI	Polykystose rénale infantile	T	
	Utérus bicorne	I	

Chapitre XIII	Fermeture prématurée des sutures	I
Chapitre XIV	Encéphalocèle occipital	T
	Méningocèle	I
	Holoprosencéphalie	I
	Hydrocéphalie	I
	Anencéphalie	Q
	Agénésie cérébelleuse totale	Q
	Arhinencéphalie	S
Chapitre XV	Hypoplasie de la corticosurrénale	Q

B13 ABLEPHARIE ET FENTE PALATINE

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Tranmission autosomique récessive

Prévalence = R

Critère minimal = Blépharie

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Blépharie unilatérale	T	
	Blépharie bilatérale	S	
	Colobome oculaire	I	
	Enophtalmie	I	
	Microphtalmie	I	
	Anomalie du segment antérieur de l'oeil	I	
	Anomalies des oreilles	I	
	Anomalies du nez	I	
	Fente labio-palatine	Q	(10%)
Chapitre IV	Absence des glandes lacrymales	I	
	Anomalie des cils et sourcils	I	
Chapitre V	Hernie ombilicale	I	
Chapitre VI	Syndactylie	I	
Chapitre VIII	Atrésie tricuspidienne	I	
	Communication interauriculaire	I	
	Communication interventriculaire	I	
	Transposition des gros vaisseaux	I	
	Arcs aortiques anormaux	I	
Chapitre X	Atrésie laryngée	I	
Chapitre XI	Malformations urogénitales.	I	

B14 DYSPLASIE CAMPOMELIQUE

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission autosomique récessive

Prévalence = ?

Critères minimaux = Incurvation des os longs

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Mort néonatale	I
	Détresse respiratoire	I
Chapitre III	Fente palatine	I
	Relief malaire aplati	I
	Implantation basse des oreilles	I
Chapitre V	Thorax étroit	I
	Scoliose	I
	Cyphoscoliose	I
Chapitre VI	Incurvation des fémurs	I
	Incurvation des tibias	I
	Incurvation des humérus	I
	Hypoplasie du péroné	I
	Côtes fines	I
	Bassin étroit	I
	Luxation de hanche	I
	Hypoplasie de l'omoplate.	I

B15 SYNDROME DE CHRISTIAN-ANDREWS-CONNEALY-MULLER

Synonyme = FENTE PALATINE, CRANIOSTENOSE ET ARTHROGRYPOSE

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission Autosomique récessive

Critères minimaux = Fente palatine, craniosténose, blocages articulaires multiple.

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Craniosténose	T
	Microcéphalie	I
	Occiput proéminent	I
	Hypertélorisme	I
	Télécanthus	I
	Obliquité antimongoloide des fentes palpébrales	I
Chapitre II	Fente palatine	T
	Luette bifide	Q
Chapitre V	Pectus excavatum	Q
	Scoliose	I
Chapitre VI	Pouce en adduction	Q
	Camptodactylie digitale	Q
	Talus équin	I
	Blocages articulaires multiple	T
Chapitre IX	Laryngomalacie	I
Chapitre X	Dysphagie	I
Chapitre XIII	Maxillaire inférieur hypoplasique.	I

B16 SYNDROME DES PTERYGION MULTIPLE

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission Autosomique récessive

Critère minimal = Pterygion multiple

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre II	Retard de croissance	S
Chapitre III	Obliquité antimongoloide des fentes palpébrales	I
	Fente palatine	S(90-100%)
	Microstomie	Q
	Microcéphalie	Q
	Blépharophimosis filiforme	Q
	Petit nez	Q
	Micrognathie	Q
Chapitre V	Scoliose	I
	Hernie inguinale	I
Chapitre VI	Syndactylie	I
	Camptodactylie	I
	Varus équin	I
	Pied plat valgus convexe	I
	Pterygion multiple des membres	T
	Hypoplasie globale du pouce	Q
Chapitre VII	Cryptorchidie	I
	Hypoplasie des grandes lèvres	I
Chapitre XI	Utérus bicorne	Q
Chapitre XIII	Anomalies des côtes	I
	Anomalies des vertèbres	S
Chapitre XIV	Ptosis	S
	Retard mental	Q

B17 SYNDROME DE COFFIN-SIRIS

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission autosomique récessive ou cas sporadique

Prévalence = ?

Critères minimaux = Hypoplasie des ongles - Hypoplasie du 5ème doigt.

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Retard de croissance intra-utérin	I
Chapitre II	Retard de croissance	S
Chapitre III	Microcéphalie	I
	Nez large	I
	Orifices narinaires exposés	I
	Hypotélorisme	I
	Epicanthus	I
	Lèvres épaisses	S
	Fente palatine	Q
Chapitre IV	Hirsutisme	I
	Cheveux clairsemés	S
	Hypoplasie des ongles	T
	Sourcils abondants	I
Chapitre VI	Hypoplasie du 5ème doigt	T
	Brachydactylie B des doigts	Q
	Brachydactylie B des orteils	Q
	Hyperlaxité auriculaire	I
Chapitre VIII	Anomalies cardiaques	Q
Chapitre IX	Infections respiratoires récidivantes	S
Chapitre XIII	Luxation du coude	Q
	Coxa Valga	Q
	Absence de rotule	Q
	Vertèbre surnuméraire	I
	Blocs vertébraux	I
	Retard d'âge osseux	I
Chapitre XIV	Retard mental sévère	S
	Hypotonie	S
	Malformation de DANDY-WALKER	Q
	Ptosis	Q

B18 SYNDROME ORO-CRANIO-DIGITAL

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission autosomique récessive

Prévalence = ?

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Petit poids de naissance	S
Chapitre II	Retard de croissance	S
Chapitre III	Microcéphalie	S
	Fente labio-palatine	S
Chapitre VI	Camptodactylie unique (des orteils)	S
	Syndactylie des orteils	S
	Hypoplasie du pouce	S
	Blocage articulaire unique (pouce)	S
Chapitre XIII	Luxation du coude	I
Chapitre XIV	Retard mental	Q

B19 NANISME MICROGNATHE

Synonyme : DYSPLASIE OTOSPONDYLOMEGAEPIPHYSAIRE

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission autosomique récessive

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre II	Nanisme dysharmonieux	I	
Chapitre III	Fente palatine	S	(70%)
	Micrognathie	I	
Chapitre VI	Micromélie bilatérale des membres supérieurs	I	
	Micromélie bilatérale des membres inférieurs	I	
Chapitre XIII	Hypoplasie du maxillaire inférieur	I	
	Dysplasie épiphysaire	I	
	Dysplasie métaphysaire	I	

B20 FENTE PALATINE ET SYNDROME CEREBRO-COSTO-MANDIBULAIRE

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission autosomique récessive

Prévalence = R

Critères minimaux = Microcéphalie, Micrognathie, Anomalies des côtes, Fente palatine

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre II	Décès avant un an	S
Chapitre III	Microcéphalie	T
	Fente palatine	T
	Micrognathie	T
	Glossoptose	I
	Rétrognathie	I
Chapitre VIII	Communication interventriculaire	I
Chapitre XI	Dysplasie multikystique rénale	I
Chapitre XIII	Défaut d'ossification costale	T
	Défaut d'ossification vertébrale	I
Chapitre XIV	Débilité mentale	I

B21 NANISME DYSSEGMENTAIRE

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission autosomique récessive

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre II	Durée de vie inférieure à un an	I
	Nanisme dysharmonieux	I
Chapitre III	Fente palatine	I
	Micrognathie	I
Chapitre VI	Micromélie des membres supérieurs	I
	Micromélie des membres inférieurs	I
	Blocage articulaire multiple	I
Chapitre XIII	Incurvation diaphysaire	I
	Dysplasie métaphysaire	I
	Platispondylie	I
	Défaut d'ossification des corps vertébraux	I

B22 SYNDROME DE AASE SMITH

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission récessive autosomique ?

Prévalence = ?

Critères minimaux = Malformation de Dandy-Walker - Luxation de hanche - Malformation des oreilles.

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre III	Fente palatine	I
	Malformation des oreilles	T
Chapitre V	Diamètre biacromial diminué	I
Chapitre VI	Pouce triphalangé	I
Chapitre VIII	Communication interventriculaire	I
Chapitre XII	Anémie	I
Chapitre XIII	Luxation de hanche	T
Chapitre XIV	Malformation de DANDY-WALKER	T

823 SYNDROME DE LA CHAPELLE

Synonyme : NANISME MICROMELIQUE AVEC RACCOURCISSEMENT DU RADIUS ET DU PERONE

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission autosomique récessive probable

Prévalence = E

Critères minimaux = Décès précoce, fente palatine, nanisme, micromélie.

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Décès précoce	T
Chapitre II	Nanisme dysharmonieux	T
Chapitre III	Hypertélorisme	I
	Fente palatine	T
	Implantation basse des oreilles	I
	Ensellure nasale aplatie	I
Chapitre V	Tronc court	I
Chapitre VI	Brachydactylie	I
	Micromélie	T
	Talus équin	I
	Blocages articulaires multiple	I
Chapitre VIII	Communication interauriculaire type ostium II	I
	Persistance du canal artériel	I
Chapitre X	Hépatomégalie	I
	Splénomégalie	I
Chapitre XIII	Radius court	T
	Radius large	I
	Péroné court	T
	Péroné large	I
	Hémivertèbre	I
Chapitre XV	Adénome parathyroidien	S (50%)
	Hyperplasie cortico-surrénalienne	S (50%)

B24 NANISME DIASTROPHIQUE

Synonyme : DYSPLASIE DIASTROPHIQUE

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission autosomique récessive

Critères minimaux = Nanisme dysharmonieux - Micromélie - Malformation des doigts - Symphalangie - Pied bot - Retard de croissance intra-utérin

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Retard de croissance Intra Utérin	T
Chapitre II	Nanisme dysharmonieux	T
	Longévité 1-15 ans	Q (25%)
Chapitre III	Face carrée	I
	Arête nasale étroite	I
	Orifices narinaires exposés	I
	Lèvre inférieure épaisse	I
	Bouche large	I
	Fente palatine	Q(25-50%
	Micrognathie	Q
	Hélix épais	S (80%)
Chapitre V	Scoliose	S
	Cyphose	Q
	Lordose	S
Chapitre VI	Micromélie des membres supérieurs	T
	Micromélie des membres inférieurs	T
	Pied bot	T
	Insertion proximale du pouce	I
	Pouce en adduction	I
	Blocages articulaires multiple	I
	Brachydactylie	S
Chapitre VII	Cryptorchidie	I
Chapitre IX	Infections respiratoires récidivantes	I
Chapitre X	Hernie inguinale	I
Chapitre XIII	Luxation de hanche	S
	Diaphyse courte	T
	Corticale épaisse	T
	Calcifications épiphysaire anormales	Q
	Dysplasie métaphysaire des os longs	I
	Symphalangie	T
	Hypoplasie mandibulaire	Q
	Calcifications ectopiques	Q
	Luxation de l'épaule	Q
	Fusion des os du carpe	I
	Platispondylie des vertèbres cervicales	I

Chapitre XIV Conduit auditif externe étroit

B25 SYNDROME DE BIRCH-JENSEN

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmissison autosomique récessive

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre III	Fente palatine	Q	(10%)
	Fente labio-palatine	Q	(10%)
	Hélix épais	I	
Chapitre VI	Amputation congénitale du membre supérieur	Q	
	Oligodactylie	I	
Chapitre VIII	Malformations cardiaques	I	
Chapitre XII	Malformations rénales	I	
Chapitre XIII	Aplasie du cubitus	S	
	Aplasie du radius	I	
Chapitre XIV	Retard mental	I	
	Hydrocéphalie	I	

B26 FENTE PALATINE ET SYNDROME DE RUDIGER

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission autosomique récessive

Critère minimal = Fente palatine

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre II	Retard de croissance	I
	Décès avant un an	I
Chapitre III	Fente palatine	T
	Traits grossiers	I
Chapitre IV	Pli simien	I
Chapitre VI	Brachydactylie	I
	Blocages articulaires digitaux	I
Chapitre XI	Sténose urétérale	I

C1 FENTE PALATINE ET TERATOME CONGENITAL DE LA REGION BUCCALE

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Inconnue

Prédominance féminine

Prévalence = ?

Critères minimaux = Tératome - Fente palatine

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Décès précoce	S
Chapitre III	Fente palatine	T
Chapitre XV	Tératome buccal	T

C2 SYNDROME DE HANHART

Synonyme : AGLOSSIE - ADACTYLIE

A - CARACTERISTIQUES

Prévalence = R

Etiologie = ?

Critères minimaux = Amputations des membres - Micrognathie ou microglossie

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre III	Micrognathie	T	
	Brides intermaxillaires	I	
	Langue petite	T	
	Hypodontie	I	
	Microstomie	I	
	Fente palatine	Q	(11 %)
Chapitre VI	Amputations partielles des membres	T	
	Metacarpiennes	I	
	Digitales	I	
	Rhizomélique	I	
	Mésomélique	I	
	Syndactylies partielles	I	
Chapitre XIII	Coxa valga	I	
	Amputations des membres	I	
Chapitre XIV	Retard mental	Q	
	Paralysie faciale centrale.	I	

C3 ACHRODYSOSTOSE

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = ?

Prévalence = ?

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Nanisme dysharmonieux	I
Chapitre III	Nez petit	I
	Narines antéversées	I
	Brachycéphalie	I
	Fente palatine	Q
	Arête nasale déprimée	I
	Extrémité nasale large	I
	Hypertélorisme	I
	Philtrum long	I
	Malformations des oreilles	I
Chapitre IV	Dysplasie des ongles	I
Chapitre VI	Blocage articulaire	I
	Hypoplasie partielle rhizomélique	S
	Hypoplasie partielle mésomélique	S
	Brachydactylie des membres supérieurs	I
	Brachydactylie des membres inférieurs	I
Chapitre XIII	Calcifications extrasquelettiques	I
	Epiphyses en cône	I
	Défaut d'ossification des corps vertébraux	I
	Voûte du crâne épaisse	I
	Avance de l'âge osseux	I
Chapitre XIV	Retard mental.	I

C4 FENTE LABIO PALATINE ET ENCEPHALOMENINGOCELE

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = ?

Prévalence = ?

Critère minimal = Encéphalomeningocèle

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre III	Fente palatine	I
	Fente labio-palatine	I
	Fente labiale	I
	Hypertélorisme	I
Chapitre XIII	Encéphalocèle	T
	Méningocèle	T
	Gliome	I

C5 DYSPLASIE FRONTO NASALE

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Inconnue

Critères minimaux = Hypertélorisme - Racine nasale élargie - Anomalies du nez.

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre III	Brachycéphalie	I
	Hypertélorisme	T
	Télécanthus	I
	Dermoide epibulbaire	Q
	Cataracte	I
	Colobome de la paupière supérieure	Q
	Microphtalmie	Q
	Anophtalmie	I
	Nez plat	I
	Elargissement de la base du nez	T
	Extrémité nasale bifide	S
	Appendices pré-auriculaires	Q
	Oreilles basses	I
	Absence de Tragus	I
	Fente médiane de la lèvre supérieure	I
	Fente palatine	Q
	Ectopie des orifices narinaires	Q
	Arête nasale concave	I
Chapitre IV	Implantation frontale en V des cheveux	I
Chapitre V	Hernie ombilicale	I
Chapitre VI	Polydactylie	I
	Syndactylie	I
	Camptodactylie	I
	Brachydactylie	I
Chapitre VII	Cryptorchidie	I
Chapitre VIII	Cranium bifidum	I
	Hypoplasie des sinus frontaux	Q
Chapitre XIV	Agenésie du corps calleux	I
	Retard mental	Q
	Encéphalocèle antérieur	I
	Méningocèle	I
	Surdité de transmission	I

C6 SYNDROME DE CORNELIA DE LANGE

Synonyme : SYNDROME DE LANGE
TYPUS AMSTELODAMENSIS

A - CARACTERISTIQUES

Prévalence = F

Etiologie = ?

Critères minimaux : Syndactylie partielle des orteils
Malformations des mains - Retard statural -
Retard mental - Philtrum long - Orifice
narinaire exposé - Hirsutisme - Synophris.

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Poids de naissance bas	S	
	Détresse respiratoire néonatale	S	
Chapitre II	Décès avant six ans	S	
	Retard de croissance statural	T	
Chapitre III	Microcéphalie	S	(93%)
	ou brachycéphalie	S	
	Nez petit	I	
	Arête nasale affaissée	I	
	Orifice narinaire exposé	T	
	Philtrum long	T	
	Micrognathie	I	
	Lèvre supérieure fine	S	
	et/ou lèvre inférieure fine	S	(97%)
	et/ou commissures labiales tombantes	S	
	Troubles de l'articulé dentaire	I	
	Fente palatine	Q	(20 %)
	Palais ogival	S	(50 %)
	Oreilles basses	Q	
Chapitre IV	Synophris	T	
	Cils longs	T	
	Cils bouclés	T	
	Implantation basse des cheveux	I	
	Hirsutisme	T	
	Hypoplasie des crêtes digitales	I	
	Plis palmaires simiens	S	(84 %)
	Triradius palmaire en t"	I	
	Angiome	S	
Chapitre V	Cou court	S	
	Hypoplasie des mammelons	S	
	Hernie inguinale	Q	
	Hypoplasie acromélique des membres supérieurs	S	
	Hypoplasie acromélique des membres inférieurs	S	(99 %)
	Hypoplasie mésomélique des membres supérieurs	S	
	Brachydactylie totale	S	
	Doigts effilés	S	

	Clinodactylie du 5ème doigt	S	
	Pli unique du 5ème doigt	I	
	Implantation proximale du pouce	S	(80 %)
	Oligodactylie	Q	(15-20%)
	Phocomelie	Q	
	Blocage articulaire unique du membre supérieur (coude)	S	(80%)
	Syndactylie partielle des orteils	T	
	Micromélie des membres supérieurs	S	
Chapitre VII	Ectopie testiculaire	S	(70 %)
	Hypospadias	Q	
	Atrésie des grandes lèvres	Q	
Chapitre VIII	Malformations cardiaques	S	
Chapitre IX	Cri faible	S	
	Cri rauque	S	
	Infections respiratoires récidivantes	S	
	Atrésie des choanes	Q	
Chapitre X	Troubles de la succion	I	
	Troubles de déglutition	I	
	Malrotation intestinale	S	
	Hernie hiatale	Q	
	Duplication intestinale	Q	
	Malposition cardiotubérositaire	Q	
	Sténose du pylore	Q	
Chapitre XI	Hypoplasie rénale	S	
	Kyste rénal	S	
	Utérus bicorne	S	
Chapitre XII	Hypogammaglobulinémie	Q	
Chapitre XIII	Retard d'age osseux	S	
	Hypoplasie de l'humérus	I	
	Hypoplasie du radius	I	
	Hypoplasie du cubitus	I	
	Luxation radio humérale	I	
	Aplasie de l'avant bras	Q	
	Aplasie métacarpienne	S	
	Dysplasie de hanche	S	
	Fusion des os du carpe	S	
	Sternum court	I	
	Epiphyse en cône	S	
	Côtes fines	I	
	Dysplasie epiphysaire radiale caractéristique	S	
Chapitre XIV	Retard mental	T	
	Hypertonie	S	
	Convulsion	Q	(20%)
	Défaut du langage	S	
	Myopie	Q	

Astigmatisme Q
Cécité Q
Colobome de la papille Q

Remarque : L'association lèvre supérieure fine, lèvre inférieure fine, commissures labiales tombantes est caractéristique du syndrome.

C7 FENTE LABIO-PALATINE ET JUMEAUX THORACOPAGES

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = ?

Prévalence = E

Critère minimal = Gémellarité

SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Gemellarité	T
	Monstre double	I
Chapitre III	Fente palatine ou fente labio-palatine	Q (10%)

C8 FENTE LABIO-PALATINE ET MALADIES CARDIAQUES CONGENITALES

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Indéterminée

Prévalence = ?

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre II	Glossoptose	I
	Micrognathie	I
	Fente palatine ou fente labio-palatine	Q (2 %)
Chapitre VIII	Malformations cardiaques	I

C9 FENTE LABIO PALATINE ET ANENCEPHALIE

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = ?

Prévalence = ?

Critère minimal = Anencéphalie

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre III	Fente palatine	Q (10%)
	Exophtalmie	I
Chapitre XIV	Anencéphalie	T
Chapitre XV	Anomalies endocriniennes	S

C10 SYNDROME DE GOLDENHAR

Synonyme : DYSPLASIE AURICULO VERTEBRALE, MICROSOMIE HEMIFACIALE, SYNDROME O-A-V

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Indéterminée

Prévalence = F

Critères minimaux = Malformations des oreilles - Colobome de la conjonctive - Anomalie vertébrale - Asymétrie faciale - Colobome palpébral.

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Prématuré	Q	
Chapitre III	Hemiatrophie faciale	T	
	Front bombé	S	
	Obliquité antimongoloide des fentes palpébrales	Q	
	Colobome de la conjonctive	T	
	Colobome unilatérale des paupières supérieures	T	
	Colobome unilatérale des paupières inférieures	Q	
	Colobome de l'iris	Q	
	Cataracte	I	
	Microphtalmie	I	
	Anophtalmie	Q	
	Petite cornée	Q	
	Région malaire aplatie	I	
	Petite langue	I	
	Langue bifide	Q	
	Fente labio-palatine	Q	(25 %)
	Luette bifide	I	
	Orifice buccal large	Q	(20 %)
	Palais ogival	S	
	Hypoplasie du pavillon de l'oreille	T	
	Implantation basse du pavillon de l'oreille	S	
	Appendices prétragiens	T	
	Méat étroit	S	
	Rétrognathie	S	
Chapitre V	Scoliose	S	
	Hernie inguinale	Q	
	Hernie ombilicale	Q	
Chapitre VI	Pied bot varus équin	Q	
Chapitre VIII	Anomalies cardiovasculaires =	S	
	Canal artériel persistant	I	
	Arc aortique anormal	I	
	Coarctation de l'isthme aortique	I	
	Persistance de la veine cave supérieure gauche	I	

	Tétralogie de Fallot	I
	Complexe d'Eisenmerger	I
Chapitre X	Hypoplasie des glandes salivaires	Q
Chapitre IX	Hypoplasie pulmonaire	Q
Chapitre XI	Rein unique	I
	Uretère double	I
	Ectopie rénale (pelvien)	I
Chapitre XIII	Anomalies vertébrales	T
	Malformation de la charnière occipito-vertérale	S
	Vertèbres cunéiformes	Q
	Blocs vertébraux (cervicaux)	S
	Vertèbres surnuméraires	Q
	Hemivertèbres	S
	Anomalies des côtes	Q
	Hypoplasie malaire	I
	Hypoplasie du maxillaire inférieur	S
	Hypoplasie des sinus maxillaires	I
Chapitre XIV	Retard mental	Q
	Encéphalocèle occipital	Q
	Surdité de conduction	S
	Strabisme	I
	Ptosis	Q
	Spina bifida	Q

C11 SYNDROME DE CHARLIE M

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = ?

Prévalence = ?

Critères minimaux = Hypertélorisme - Obliquité mongoloide des fentes palpébrales - Hypodontie - Amputation partielle phalangienne des membres supérieurs Amputation partielle phalangienne des membres inférieurs - Brachydactylie.

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre III	Hypertélorisme	T
	Obliquité mongoloide des fentes palpébrales	T
	Mobilité asymétrique de la face	Q
	Fente palatine	I
	Hypodontie	T
Chapitre VI	Amputations totales phalangiennes des membres supérieurs	S
	Amputations centrales phalangiennes des membres supérieurs	T
	Amputations totales phalangiennes des membres inférieurs	S
	Amputations centrales phalangiennes des membres inférieurs	T
	Ces amputations sont asymétriques	T
	Brachydactylie type A des membres supérieurs	T
	Brachydactylie type B des membres supérieurs	T
Chapitre XIII	Paralysie faciale	Q

C12 SYNDROME DE PIERRE-ROBIN

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Indéterminée

Prévalence = ?

Critères minimaux = Fente palatine - micrognathie

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre III	Fente palatine	T	
	Micrognathie	T	
	Glossoptose	S	
	Anomalies des yeux	Q	
	Anomalies des oreilles	Q	
Chapitre VI	Syndactylie	Q	(36 %)
Chapitre VIII	Communication interauriculaire type ostium II	Q	
	Communication interventriculaire	Q	
	Persistance du canal artériel	Q	
	Situs inversus	I	
	Tétralogie de Fallot	I	
	Rétrécissement pulmonaire	I	
	Coarctation aortique	I	
Chapitre XIII	Anomalies du squelette	Q	
Chapitre XIV	Retard mental	S	

C 13 SYNDROME PTERYGO-ACRO-VERTEBRAL

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie	=	?
Critère Minimal	=	Ptérygion multiple

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre III	Asymétrie faciale	I
	Fente palatine	I
	Uvule bifide	I
Chapitre IV	Implantation basse des cheveux	I
Chapitre V	Cou court	I
	Cou rigide	I
	Scoliose	I
Chapitre VI	Camptodactylie	I
	Pied en piolet	I
	Ptérygion multiple des membres	T
Chapitre VII	Agénésie des grandes lèvres	I
	Cryptorchidie	I
Chapitre VIII	Communication interventriculaire	I
Chapitre XIII	Blocs vertébraux	S
	Malformation de la charnière occipito-vertébrale	I
	Côte surnuméraire	I
	Hémivertèbres	I
	Défaut de segmentation des vertébres	I
	Synostose carpienne	I
	Synostose tarsienne	I
	Malformation de Sprengel	I
Chapitre XIV	Hyperreflectivité	I
	Syncinésie	I
	Syringobulbie	I
	Quadriplégie	I
	Ptosis	I
	Troubles sensitifs	I
	Strabisme convergent	I
	Nystagmus horizontal	I
	Atrophie rétinienne	I

C14 SYNDROME DE KLIPPEL-FEIL

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = ?

Prédominance féminine

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Asymétrie faciale	Q
	Fente palatine	Q(5-20%)
	Uvule bifide	Q
Chapitre IV	Implantation basse des cheveux	I
Chapitre V	Cou court	S
	Cou rigide	I
	Scoliose	Q (30%)
Chapitre VIII	Communication interventriculaire	I
Chapitre XI	Rein unique	S
Chapitre XIII	Blocs vertébraux postérieurs	S
	Blocs vertébraux	S
	Malformation de la charnière occipito-vertébrale	S
	Côtes surnuméraires	Q
	Hémivertèbres	S
	Défaut de segmentation des vertèbres	Q
	Malformation de Sprengel	Q (30%)
Chapitre XIV	Spina Bifida occulta	S
	Hyper réflectivité	I
	Syncinésie	I
	Syringomyélie	I
	Syringobulbie	I
	Quadriplégie	I
	Troubles sensitifs	I
	Strabisme convergent	S
	Nystagmus horizontal	Q
	Atrophie rétinienne	Q

C15 SYNDROME DE HO

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = ?

Prévalence = ?

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre III	Micrognathie	I
	Fente palatine	I
Chapitre IV	Pli palmaire unique	I
Chapitre V	Main bote cubitale	I
	Polydactylie préaxiale	I
Chapitre VIII	Cardiopathies	I
Chapitre XIII	Présence d'os wormiens	I
	Luxation de hanche	I
	Agénésie du tibia	I
	Incurvation péronière	I

C16 SYNDROME FEMORO FACIAL DE DAENTL

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = ?

Prévalence = E

Critère minimal = Hypoplasie fémorale

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre III	Fente palatine	I
	Lèvre supérieure fine	I
	Philtrum long	I
	Micrognathie	I
	Petit nez	I
	Extrémité nasale large	I
	Obliquité mongoloide des fentes palpébrales	I
Chapitre XIII	Hypoplasie fémorale	T

C17 SYNDROME DE MAJEWSKI

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Inconnue

Prévalence = ?

Critères minimaux = Fente labiale ou labio-palatine, côtes courtes, polydactylie.

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Mort néonatale	I
	Hydramnios	I
	Détresse respiratoire néonatale	I
Chapitre III	Langue immobile	I
	Langue bifide	I
	Fente labiale ou labio-palatine	T
Chapitre VI	Polydactylie	T
Chapitre VII	Anomalies des organes génitaux externes	I
Chapitre VIII	Persistance de la veine cave supérieure gauche	I
	Persistance du canal artériel	I
Chapitre IX	Atrésie laryngée	I
	Hypoplasie pulmonaire	I
Chapitre XI	Dysplasie rénale multikystique	I
Chapitre XIII	Raccourcissement tibial	I
	Côtes courtes	T
Chapitre XV	Hamartome (de la langue)	I

C18 FENTE PALATINE ET DUPLICATION ORALE

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = ?

Prévalence = ?

Critère minimal = Palais dupliqué

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre III	Hypertélorisme	I
	Palais dupliqué	T
	Fente palatine	Q
	Langue bifide	I

C19 FENTE PALATINE - ANKYLOSE STAPEDO VESTIBULAIRE ET OLIGODONTIE

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Inconnue

Prévalence = E

Critères minimaux = Fente palatine - Malformation des osselets - Oligodontie - Fusion du carpe - Fusion du tarse.

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre III	Oligodontie	T
	Télécanthus	I
	Fente palatine	T(100%)
Chapitre XIII	Fusion du carpe	T
	Fusion du tarse	T
Chapitre XIV	Surdité de transmission	I
	Malformation des osselets	T

C20 FENTE PALATINE ET NEUROBLASTOME CONGENITAL

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Inconnue

Critère minimal = Neuroblastome

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre III	Fente labio-palatine	I
	Fente palatine	I
	Microcéphalie	I
	Anomalie du pavillon de l'oreille	I
	Microphtalmie	I
	Cataracte	I
Chapitre VI	Raideurs articulaires multiple	I
	Polydactylie	I
Chapitre VIII	Canal artériel persistant	I
	Défaut septal ventriculaire	I
Chapitre X	Diverticule de Meckel	I
Chapitre XIII	Luxation de hanche	I
Chapitre XIV	Hydrocéphalie	I
	Malformation de Dandy-Walker	I
	Neuroblastome	T
	Paralysie oculomotrice	I
	Hypertonie	I
	Agénésie du corps calleux	I

C21 SYNDROME DE BECWITH-WIEDEMANN

Synonyme : SYNDROME DE MACROGLOSSIE - OMPHALOCELE
E M G SYNDROME

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Inconnue

Critères minimaux = Macroglossie - Omphalocèle - Hyperplasie de la corticosurrénale

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Hydramnios	S	(60%)
	Prématuré	Q	
	Anomalies du placenta	Q	
	Hypoglycémie néonatale	S	
Chapitre II	Gigantisme symétrique	S	
	Gigantisme hémihypertrophique	Q	
Chapitre III	Microcéphalie	S	(50%)
	Yeux proéminents	I	
	Macroglossie	T	
	Région occipitale proéminente	I	
	Sillon du lobe de l'oreille	S	(60%)
	Fossette de la face postérieure de l'hélix	S	(50%)
	Fente palatine	Q	
	Glossoptose	Q	
	Rétrognathie	Q	
Chapitre IV	Angiome (facial)	S	(90%)
Chapitre V	Omphalocèle	T	
	Hernie ombilicale	S	
	Hernie de la ligne blanche	Q	
Chapitre VI	Clitoromégalie	I	
	Cryptorchidie	I	
Chapitre VIII	Cardiomégalie	Q	
Chapitre X	Malrotation intestinale	S	
	Hépatomégalie	S	
	Splénomégalie	S	
	Hépatoblastome	Q	
	Eventration diaphragmatique	Q	(30%)
	Pancréatomégalie	Q	
Chapitre XI	Tumeur de Wilms	Q	
	Néphromégalie	S	
	Hyperplasie utérine	Q	
	Utérus bicorne	I	

Chapitre XII	Déficit immunitaire combiné sévère	I	
Chapitre XIII	Âge osseux avancé	S	
	Corticale épaissie	Q	
	Déformation en éperon des vertèbres lombaires	S	
Chapitre XIV	Retard mental	Q	
	Hydrocéphalie	Q	
	Gliome	Q	
Chapitre XV	Hyperplasie de la médullosurrénale	I	
	Hyperplasie de la corticosurrénale	T	
	Carcinome de la corticosurrénale	Q	(5%)
	Hyperplasie du testicule endocrine	I	
	Hypoglycémie	I	
	Hypocalcémie	Q	
	Hyperlipidémie	Q	
	Hypercholesterolémie	Q	
	Apudomes	Q	
	Fibrome	Q	
	Rhabdomyosarcome	Q	

D1 FENTE PALATINE, MICROGNATHIE, PIED BOT VARUS EQUIN, COMMUNICATION INTERAURICULAIRE ET PERSISTANCE DE LA VEINE CAVE SUPERIEURE GAUCHE

A = CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission liée à l'X

Prévalence = ?

Critères minimaux = Fente palatine, micrognathie, pied bot varus équin, communication interauriculaire, persistance de la veine cave supérieure gauche

B = SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre III	Fente palatine	T
	Micrognathie	T
Chapitre VI	Pied bot varus équin	T
Chapitre VIII	Communication interauriculaire	T
	Persistance de la veine cave supérieure gauche	T
	Troubles du rythme cardiaque	I

D2 SYNDROME DE PALLISTER

Synonyme : SYNDROME W

A - CARACTERISTIQUES

Prévalence = E

Etiologie = Transmission récessive liée à l'X

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre III	Bosse frontale	I
	Hypertélorisme	I
	Fente palatine	S(60-80%)
	Fente médiane de la lèvre supérieure	I
	Obliquité antimongoloide des fentes palpébrales	I
	Racine nasale large	I
	Ensellure nasale plate	I
	Oligodontie	I
Chapitre VI	Camptodactylie	I
	Pied creux	I
Chapitre XIII	Luxation du coude	I
Chapitre XIV	Retard mental	I
	Epilepsie.	I

D3 SYNDROME ORO-DIGITO-FACIAL TYPE I

Synonyme : SYNDROME DE PAPILLON - LEAGE - PSAUMME

A = CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission liée à l'X

Prévalence = 1/50 0000

Critères minimaux = Langue immobile, langue lobulée, hyperplasie des glandes sébacées

B = SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre II	Nez étroit	I	
	Racine nasale large	S	(95%)
	Dystopie latérale des canthi	I	
	Hypertélorisme	I	
	Front bombé	I	
	Fissure médiane de la lèvre supérieure	S	(40%)
	Langue immobile	T	
	Fente labiale	I	
	Fente palatine	S	(80%)
	Langue lobulée	I	
	Dysplasie dentaire	I	
	Dents surnuméraires	I	
	Anomalie de l'articulé dentaire	S	(50%)
	Hypodontie	I	
Chapitre IV	Alopécie	S	(65%)
	Excès de tourbillons	I	
	Hyperplasie des glandes sébacées	T	
Chapitre VI	Clinodactylie des doigts	S	(90%)
	et/ou syndactylie des doigts		
	et/ou brachydactylie des doigts		
	et/ou polydactylie des doigts		
	Syndactylie des orteils	S	(90%)
	et/ou brachydactylie des orteils		
	et/ou polydactylie des orteils		
Chapitre XIII	Augmentation de l'angle de Welker	I	
	Hypoplasie des os malaires	S	(75%)
	Métacarpiens courts	I	
	Métacarpiens trapus	I	
	Métatarsiens courts	I	
	Métatarsiens trapus	I	
	Epiphyses en cône	I	
	Ostéoporose segmentaire	I	
	Fente du maxillaire inférieur	S	(60%)

Chapitre XIV	Débilité mentale modérée	S (50%)
	Hydrocéphalie	I
	Porencéphalie	I
	Agénésie partielle du corps calleux	I
	Déficit auditif	I
Chapitre XV	Hamarthome (de la langue)	I

D4 SYNDROME OTO-PALATO-DIGITAL

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission récessive liée à l'X

Sexe = Prédominance masculine

Prévalence =

Critères minimaux = Dysmorphie faciale - Surdité - Petite taille - Fente palatine - Dysplasie osseuse.

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre II	Petite taille	T
Chapitre III	Fente palatine	T
	Obliquité palpébrale antimongoloide	S
	Ensellure nasale aplatie	I
	Racine nasale large	S
	Petite bouche	S
	Commissures labiales tournées vers le bas	I
	Hypertélorisme	I
	Front bombé	I
	Arcade sourcilière saillante	S
	Bosse occipitale	I
Chapitre V	Tronc court	I
	Pectus excavatum	I
Chapitre VI	Incurvation des membres inférieurs	I
	Hypoplasie globale du pouce	I
	Hypoplasie globale du premier orteil	I
	Pouce en spatule	I
	Premier orteil en spatule	I
	Sillon entre premier et deuxième orteils	I
	Camptodactylie	I
	Syndactylie partielle	I
	Brachydactylie	I
Chapitre XIII	Anomalie squelettique	T
	Luxation du coude	I
	Défaut de fermeture postérieur des vertèbres	I
	Pseudoépiphyses des métacarpiens	I
	Pseudoépiphyses des métatarsiens	I
	Fusion du carpe	I
	Fusion du métacarpe	I
	Coxa valga	S
	Petite aile iliaque	I
	Petite mandibule	I
	Agénésie des cellules mastoidiennes	I
	Angle de Welker augmenté	I
Chapitre XIV	Surdité de transmission	T
	Retard mental	S

D5 FENTE PALATINE ET PETITE TAILLE

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Transmission sur le mode dominant probablement liée à l'X

Prévalence = E

Critères minimaux = Fente palatine - Petite taille.

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre II	Petite taille	T	
Chapitre III	Fente palatine	T	
	Luette bifide	I	
	Micrognathie	S	(50%)
Chapitre VI	Micromélie	I	

E1 INTOXICATION FOETALE PAR L'AMINOP TERINE

A - CARACTERISTIQUES

Prévalence = ?

Etiologie = Induite par l'environnement

Critère minimal = Traitement maternel

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Traitement maternel	T
	Microcéphalie	I
	Fente palatine	Q
Chapitre II	Amputation partielle digitale des membres inférieurs	S
	Amputation partielle digitale des membres supérieurs	S
	Pied bot	I
Chapitre III	Coxa Vara	I
	Craniosténose	I
	Hypoplasie du maxillaire inférieur	I
Chapitre IV	Hydrocéphalie	I
	Anencéphalie	I
	Retard mental	I
	Meningocèle	I
	Encéphalocèle	I

E2 INTOXICATION FOETALE PAR L'ALCOOL

Synonyme = SYNDROME ALCOOLIQUE (nouveau-né de mère éthylique)

A - CARACTERISTIQUES

Prévalene = R

Etiologie = Induite par l'environnement

Critères minimaux = Intoxication maternelle - retard de croissance intra-utérin - retard mental - fente palpébrale courte.

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Intoxication maternelle	T
	Retard de croissance intra-utérin	T
Chapitre II	Vitesse de croissance ralentie	I
Chapitre III	Microcéphalie	I
	Epicanthus	I
	Fente palatine	Q
	Fente palpébrale courte	T
Chapitre V	Hirsutisme	I
	(Hémangiome) Angiomes autres	I
	Anomalies des dermatoglyphes	I
Chapitre VI	Blocages articulaires digitaux	I
Chapitre VII	Clitoromégalie	I
Chapitre VIII	Cardiopathies	I
	Communication interventriculaire	S
Chapitre XIII	Hypoplasie du maxillaire inférieur	I
	Luxation de hanche	I
Chapitre XIV	Retard mental	T
	Ptosis	I
	Strabisme	I
	Troubles de la coordination	I

E3 SYNDROME D'INTOXICATION FOETALE A L'HYDANTOINE

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Induite par l'environnement

Critères minimaux = Traitement maternel par hydantoine

Prévalence = 1/5000

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Traitement maternel	T	
	Retard de croissance intra-utérin	I	
Chapitre II	Microcéphalie	I	
	Hypertélorisme	I	
	Epicanthus	I	
	Racine nasale large	I	
	Ensellure nasale aplatie	I	
	Grande bouche	I	
	Fente labio-palatine	Q	
Chapitre IV	Plus de quatre arches digitales	I	
	Hypoplasie unguéale	I	
Chapitre V	Cou court	I	
	Ptérygium Coli	I	
Chapitre VI	Brachydactylie type B	I	
	Pouce digitalisé	I	
Chapitre VIII	Cardiopathie	I	
Chapitre X	Hernie diaphragmatique	I	
	Anomalies de l'appareil digestif	I	
Chapitre XIV	Retard mental	S	(60%)
	Ptosis	I	
	Strabisme.	I	

F1 SYNDROME 1 Q +

Synonyme : TRISOMIE 1 Q 23 ou 25

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Anomalie chromosomique

Prévalence = E

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Retard de croissance intra utérin	I	
Chapitre II	Brachycéphalie	I	
	Fontanelle large	I	
	Front large	I	
	Face triangulaire	I	
	Hypertélorisme	I	
	Philtrum long	I	
	Micrognathie	I	
	Arête nasale convexe	I	
	Pavillon de l'oreille petit	I	
	Rotation postérieure de l'oreille	I	
	Fente labiale	S	(50%)
	Fente palatine	S	(50%)
Chapitre III	Pli palmaire unique	I	
Chapitre V	Omphalocèle	I	
Chapitre VI	Doigts en fuseau	I	
Chapitre VIII	Truncus type V de Praagh	I	
Chapitre X	Absence de vésicule biliaire	I	
Chapitre XI	Anomalies rénales	I	
Chapitre XII	Hypoplasie du thymus	I	
Chapitre XIV	Aplasie du cervelet	I	
Chapitre XV	Hypoplasie des surrénales.	I	

F2 TRISOMIE 3 P 2

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Aberration chromosomique

Prévalence =

Critère minimal = 0

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre III	Microcéphalie	I	
	Brachycéphalie	I	
	Front bombé	I	
	Front haut	I	
	Hypertélorisme	I	
	Epicanthus	I	
	Bouche large	I	
	Commissures labiales tombantes	I	
	Fente palatine	Q	(30%)
	Face carrée	I	
	Bosses pariétales	I	
	Micrognathie	I	
	Nez court	I	
	Extrémité nasale large	I	
Chapitre V	Cou court	I	
Chapitre IV	Nombre de tourbillons supérieur à 6	I	
Chapitre VI	Brachydactylie	I	
	Brachymétacarpie	I	
	Campodactylie	I	
	Sillon profond entre 1er et 2ème orteil	I	
Chapitre VII	Ambiguité sexuelle	I	
	Pénis court	I	
	Ectopie testiculaire	I	
Chapitre VIII	Canal artériel	I	
	Communication interauriculaire	I	
	Communication interventriculaire	I	
Chapitre XIII	Anomalies vertébrales	I	
Chapitre XIV	Débilité mentale.	I	

F3 MONOSOMIE 4 p

Synonyme : Syndrome de WOLF-HIRSHHORN

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Aberration chromosomique

Prévalence = ?

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Grossesse prolongée	I	
	Prématurité	I	
	Retard de croissance intra-utérin	S	(66%)
Chapitre II	Retard de croissance	I	
Chapitre III	Microcéphalie	I	
	Brachycéphalie .	I	
	Dolichocéphalie	I	
	Front haut	I	
	Front bombé	I	
	Glabelle saillante	I	
	Rebord orbitaire effacé	I	
	Orbites saillantes	I	
	Hypertélorisme	S	
	Epicanthus	S	(50%)
	Nez large	I	
	Racine nasale large	I	
	Ensellure nasale saillante	I	
	Arête nasale large	I	
	Extrémité nasale large	I	
	Philtrum court	I	
	Philtrum profond	I	
	Philtrum étroit	I	
	Commissures labiales tombantes	I	
	Fente labio-palatine	S	(75%)
	Micrognathie	S	(70%)
	Fossettes prétragiennes	I	
	Colobome de l'iris	Q	
	Implantation basse des oreilles	I	
	Hélix fin	I	
	Gros antitragus	I	
	Petit pavillon de l'oreille	I	
Chapitre IV	Aplasie cutanée du vertex	I	
	Nombre d'arches supérieur à quatre	I	
	Fossettes cutanées multiple	I	
	Pli palmaire unique	Q	(20%)
	Hémangiome (frontal)	S	
	Sourcils fins	I	
Chapitre V	Scoliose	Q	

Chapitre VI	Implantation proximale du pouce	I	
	Allongement des doigts	I	
	Doigts en fuseau	I	
Chapitre VII	Cryptorchidie	S	
	Hypospadias	Q	
Chapitre VIII	Canal artériel persistant	I	
	Communication interauriculaire	I	
	Communication interventriculaire	I	
Chapitre XI	Anomalies rénales	I	
Chapitre XIII	Anomalies vertébrales	I	
	Côte surnuméraire	I	
	Diaphyse fine	I	
	Aile iliaque étroite	I	
	Pseudoépiphyses phalangiennes	I	
	Pseudoépiphyses métacarpiennes	I	
	Retard d'ossification (du carpe)	I	
	Retard d'ossification (du pelvis)	I	
Chapitre XIV	Malformation cérébrale	I	
	Hypotonie	S	
	Convulsions	S	(70%)
	Strabisme	S	(50%)
	Ptosis	I	
	Nystagmus	I	
	Conduit auditif externe étroit	I	
	Débilité mentale profonde	I	
	Spina bifida	I	

F4 MONOSOMIE 7 q 3

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Aberration chromosomique

Prévalence = ?

Critères minimaux = 0

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Poids de naissance faible	I
Chapitre III	Microcéphalie	I
	Brachycéphalie	I
	Fente labio-palatine uni- ou bilatérale	I
	Fentes palpébrales vers le haut	I
	Extrémité du nez large	I
	Grandes oreilles	I
Chapitre IV	Tissu graisseux sous-cutané excessif	I
	Pli palmaire unique	I
Chapitre V	Pectus excavatum	I
	Hernies abdominales	I
	Diastasis des grands droits	I
Chapitre VI	Brachydactylie	I
	Syndactylie	I
	Clinodactylie	I
Chapitre VII	Micropénis	I
	Testicules ectopiques	I
Chapitre XIV	Retard mental sévère	I
	Arhinencéphalie	I
	Atrophie optique	I
	Strabisme.	I

F5 TRISOMIE 7 q 2

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Aberration chromosomique

Prévalence = ?

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre II	Croissance normale	I
Chapitre III	Epicanthus	I
	Hypertélorisme	I
	Rétrognathie	I
	Fente palatine	I
Chapitre XIV	Hypotonie.	I

F6 TRISOMIE 7 p 2

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Aberration chromosomique

Prévalence = ?

Critères minimaux = ?

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre III	Macrocéphalie ou microcéphalie	I
	Dolichocéphalie	I
	Fontanelle large	I
	Joues pleines	I
	Fentes palpébrales courtes	I
	Hypertélorisme	I
	Nez court	I
	Racine du nez large	I
	Lèvres épaisses	I
	Rétrognathie	I
	Fente palatine	I
Chapitre IV	Fossettes cutanées periarticulaires	I
	Doigts longs	I
Chapitre VII	Testicules ectopiques	I
	Micropénis	I
Chapitre VIII	Malformations cardiaques	I
Chapitre X	Imperforation anale	I
Chapitre XII	Malformation urinaire	I
Chapitre XIII	Luxation de hanche	I
	Luxation de l'épaule	I
Chapitre XIV	Retard mental important.	I

F7 MONOSOMIE 7 p 2

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Aberration chromosomique

Prévalence = ?

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre II	Retard de croissance	I
Chapitre III	Microcéphalie	I
	Oxycéphalie	I
	Front étroit	I
	Rebord orbitaire effacé	I
	Epicanthus	I
	Hypotélorisme	I
	Fentes palpébrales inclinées vers le bas	I
	Fente palatine	I
	Petit nez	I
	Ensellure nasale aplatie	I
	Nez retroussé	I
	Narines exposées	I
	Petite bouche	I
Chapitre IV	Pli palmaire unique	I
	Arches en excès	I
Chapitre VI	Blocages articulaires digitaux	I
	Doigts effilés	I
	Pied bot	I
Chapitre VIII	Coarctation aortique	I
	Communication interventriculaire	I
Chapitre XIII	Craniosténose	I
Chapitre XIV	Retard mental modéré	I
	Ptosis	I

F8 MONOSOMIE 10 p

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Aberration chromosomique

Prévalence = ?

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre II	Décès précoce	S
Chapitre III	Microphtalmie	I
	Epicanthus	I
	Pointe du nez large	I
	Fente de la lèvre supérieure	Q
	Fente palatine	Q
	Palais ogival	S
	Petites oreilles	I
	Oreilles basses	I
Chapitre V	Hernie ombilicale	I
Chapitre VIII	Malformations cardiaques	I
Chapitre X	Sténose du pylore	I
Chapitre XIV	Dysraphie antérieure du rachis	I
	Ptosis	I
	Holoprosencéphalie.	I

F9 TRISOMIE 8 q 2

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Aberration chromosomique

Prévalence = ?

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre III	Fente palatine	I
	Hypertélorisme	I
	Ensellure du nez saillante	I
	Racine du nez large	I
	Nez large	I
	Rétrognathie	I
Chapitre V	Cou court	I
Chapitre VI	Brachydactylie	I
	Blocages articulaires multiple	I
Chapitre VII	Petit pénis	I
	Testicules ectopiques	I
	Hypospade	I
Chapitre VIII	Tétralogie de Fallot	S
Chapitre XI	Hydronéphrose	I
	Mégauretère	I
Chapitre XIV	Malformation de Dandy-Walker	I
	Spina bifida.	I

F10 TRISOMIE 8 p

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Aberration chromosomique

Prévalence = ?

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre III	Face ronde	I
	Front haut	I
	Nez large	I
	Lèvre inférieure épaisse	I
	Ailes du nez épaisses	I
	Grande bouche	I
	Retrognathie	I
	Palais ogival	I
	Fente palatine	I
Chapitre IV	Hypoplasie des ongles	I
Chapitre V	Cou court	I
	Cyphose	I
	Scoliose	I
	Hernies inguinales	I
Chapitre VI	Blocages articulaires digitaux	I
	Clinodactylie du 5ème doigt	I
	Pied bot	I
	Coxa valga	I
Chapitre VII	Micropénis	I
Chapitre XIV	Agénésie du corps calleux	I
	Retard mental sévère.	I

F11 TRISOMIE 10 p

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Aberration chromosomique

Prévalence = ?

Critères minimaux = Retard de croissance - Front haut et bombé - Rétrognathie - Oreilles larges, basses et en rotation postérieure - Thorax étroit - Face triangulaire.

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Détresse néonatale	S	
	Décès précoce	Q	
Chapitre II	Retard de croissance staturopondérale	T	
Chapitre III	Dolichocéphalie	S	
	Face triangulaire	T	
	Front haut	T	
	Front bombé	T	
	Hypertélorisme	Q	
	Epicanthus	Q	
	Racine du nez large	I	
	Ensellure du nez saillante	I	
	Fente labiale	I	
	Fente palatine	Q	(33%)
	Fente labio-palatine	Q	
	Lèvres fines	I	
	Rétrognathie	I	
	Oreilles larges	T	
	Oreilles basses	T	
	Oreilles en rotation postérieure	T	
	Colobome de l'iris	I	
	Microphtalmie	I	
	Petite cornée	I	
Chapitre IV	Triradius axial en t"	S	
	Plus de six tourbillons	S	
	Sourcils rares	I	
Chapitre V	Thorax étroit	T	
	Scoliose	Q	
Chapitre VI	Main bote	I	
	Blocages articulaires multiple	I	
	Pieds bots	I	
Chapitre VII	Petit pénis	I	
	Ambiguité sexuelle	I	
Chapitre VIII	Dextrocardie	I	
	Coarctation de l'aorte	I	
	Autres malformations cardiaques	I	

Chapitre XI	Hypoplasie rénale	I
	Rein polykystique	I
	Absence d'uretère	I
Chapitre XII	Nombre d'erythrocytes diminué	Q
	Nombre de thrombocytes diminué	Q
Chapitre XIII	Retard d'âge osseux	I
	Fragilité osseuse excessive	I
	Métaphyse dysplasique	I
	Diaphyse grêle	I
Chapitre XIV	Retard sévère	I
	Hypotonie	I
	Atrophie optique	I
	Nystagmus.	I

F12 TRISOMIE 14

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Aberration chromosomique

Prévalence = ?

Critères minimaux = Retard psychomoteur sévère - Cou court - Rétrognathie - Ailes du nez épaisses - Nez crochu - Petit nez - Front haut et bombé - Prise de poids insuffisante - Croissance lente

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Taille faible	
Chapitre II	Croissance lente	T
	Prise de poids insuffisante	T
	Longevité faible	S
Chapitre III	Microcéphalie	I
	Front haut	T
	Front bombé	T
	Orbites profonds	S
	Fentes palpébrales étroites	S
	Hypertélorisme	S
	Fente palatine	Q
	Nez petit	T
	Racine du nez large	S
	Ensellure nasale saillante	S
	Arête nasale convexe	T
	Ailes du nez épaisses	T
	Retrognathie	T
	Lobe de l'oreille saillant	S
	Méat auriculaire étroit	S
Chapitre V	Thorax étroit	S
	Cou court	T
Chapitre VII	Verge petite	Q
	Ectopie testiculaire	Q
Chapitre XIII	Luxation de hanche	S
Chapitre XIV	Retard psychomoteur global	T
	Ptosis	S

F13 TRISOMIE 14 q 1

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Aberration chromosomique

Prévalence = ?

Critères minimaux = Prise de poids insuffisante - Vitesse de croissance lente - Nez proéminent - Commissures labiales vers le bas.

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Poids de naissance bas	I	
Chapitre II	Prise de poids insuffisante	T	
	Vitesse de croissance lente	T	
Chapitre III	Microcéphalie	S	
	Trigonocéphalie	Q	
	Oxycéphalie	Q	
	Crâne asymétrique	Q	
	Microphtalmie	S	
	Fentes palpébrales petites	S	
	Hypotélorisme	S	
	Nez proéminent	T	
	Ensellure nasale saillante	I	
	Lèvre supérieure mince	I	
	Philtrum long	S	
	Commissures labiales tournées vers le bas	T	
	Fente palatine	S	(50%)
	Palais ogival	S	(50%)
	Rétrognathie	S	
Chapitre V	Cou court	I	
	Hernie inguinale	Q	
	Cyphose vertébrale	I	
Chapitre VI	Pieds bots	I	
Chapitre VII	Testicules ectopiques	I	
Chapitre VIII	Malformations cardiovasculaire	Q	
Chapitre XIII	Aplasie radiale	I	
	Luxation de hanche	I	
Chapitre XIV	Hypotonie	I	
	Retard mental sévère	I	
	Convulsions	I	
	Ptosis	S	
Chapitre XV	Retard pubertaire.	I	

F14 TRISOMIE 17 q 2

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Aberration chromosomique

Prévalence = ?

Critères minimaux = Retard de taille dysharmonieux - Microcéphalie Front haut - Epicanthus - Grande bouche - Commissures labiales tombantes - Fente palatine Oreilles en rotation postérieure - Hypoplasie rhizomélique des membres - Retard mental.

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Décès néonatal	Q (10%)
Chapitre II	Petite taille	T
	Retard de taille dysharmonieux	T
	Durée de vie < 1 an	Q (2/5)
	Durée de vie < 15 ans	S (4/5)
Chapitre III	Microcéphalie	T
	Front haut	T
	Front bombé	I
	Fentes palpébrales courtes	S
	Epicanthus	T
	Nez court	S
	Nez large	I
	Bouche grande	T
	Commissures labiales tombantes	T
	Fente palatine	T
	Rétrognathie	S
	Oreilles en rotation postérieure	T
	Oreilles basses	I
Chapitre V	Cou court	S
Chapitre VI	Laxité articulaire exagérée	I
	Polydactylie	S
	Hypoplasie rhizomélique des membres supérieurs	T
	Hypoplasie rhizomélique des membres inférieurs	T
Chapitre VII	Ectopie testiculaire	I
	Ambiguité sexuelle	I
Chapitre VIII	Communication interauriculaire	I
	Sténose aortique	I
Chapitre X	Malformations digestives	S
Chapitre XI	Malformations urinaires	S

Chapitre XIV Malformations cérébrales
Retard mental sévère

I
T

F15 TRISOMIE 19 q

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Aberration chromosomique

Prévalence = ?

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre II	Vitesse de croissance lente	I	
	Durée de vie : 1-15 ans	S	(50%)
Chapitre III	Microcéphalie	I	
	Brachycéphalie	I	
	Fontanelle antérieure grande	I	
	Face ronde	I	
	Glabelle saillante	I	
	Fentes palpébrales inclinées vers le bas	I	
	Hypertélorisme	I	
	Nez large	I	
	Nez court	I	
	Arête nasale concave	I	
	Philtrum court	I	
	Philtrum profond	I	
	Commissures labiales inclinées vers le bas	I	
	Fente palatine	S	(50%)
	Oreilles basses	I	
	Rotation postérieure des oreilles	I	
	Hélix épais	I	
Chapitre V	Cou court	I	
	Thorax bombé	I	
	Cyphose vertébrale	I	
Chapitre VII	Ectopie testiculaire	I	
	Hypospade	I	
Chapitre VIII	Cardiopathie	I	
Chapitre IX	Apnée	I	
	Anomalie bronchique	I	
Chapitre X	Agénésie de la vésicule biliaire	I	
	Hernie diaphragmatique	I	
	Malrotation intestinale	I	
	Imperforation anale	I	
	Troubles de déglutition	I	
Chapitre XI	Reins polykystiques	I	
Chapitre XIV	Convulsions	I	
	Ptosis	I	
	Débilité	S	

F16 CHROMOSOMIE r (18)

Synonyme : SYNDROME 18 r.

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Aberration chromosomique

Prévalence = E

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Petit poids de naissance	S	(50%)
Chapitre II	Vitesse de croissance lente	I	
	Longevité normale	I	
Chapitre III	Microcéphalie	S	(60%)
	Hypertélorisme	S	(50%)
	Epicanthus	I	
	Colobome de l'iris	Q	(25%)
	Lèvre supérieure épaisse	I	
	Fente palatine	S	(50%)
	Commissures labiales tombantes	I	
	Micrognathie	I	
	Hélix épais	I	
	Implantation basse des oreilles	I	
Chapitre IV	Excès de tourbillons ()5)	I	
Chapitre V	Cou court	I	
	Pterygium coli	I	
Chapitre VI	Clinodactylie du 5ème doigt	I	
Chapitre XIV	Ptosis	I	
	Strabisme	I	
	Débilité mentale	S	
	Nystagmus	I	
	Arhinencéphalie	Q	

F17 TRIPLOIDIE

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Aberration chromosomique

Prévalence = E

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Retard de croissance intra uterin	S	
	Prématurité	S	
	Décès précoce	S	
Chapitre III	Fontanelle postérieure large	S	
	Hypertélorisme	S	(60-70%
	Microphtalmie	S	(70%)
	Petites oreilles	S	
	Implantation basse des oreilles	S	
	Micrognathie	S	
	Fente palatine	Q	(30%)
	Fente labiale	Q	(30%)
	Macroglossie	Q	
	Hémiatrophie faciale	I	
	Colobome de l'iris	S	
	Colobome de la choroide	Q	
Chapitre IV	Pli palmaire unique	S	(60%)
	Nombre de tourbillons augmenté	I	
Chapitre V	Syndactylie partielle (3è-4è doigts)	S	
	Pied bot	S	(60%)
	Clinodactylie du 5ème doigt	I	
Chapitre VI	Ectopie testiculaire	I	
	Ambiguité sexuelle	I	
	Hypospadias	S	
	Scrotum bifide	I	
	Micropénis	I	
Chapitre VIII	Communication interventriculaire	S	
	Communication interauriculaire	I	
Chapitre XI	Hydronéphrose	I	
	Hypoplasie rénale	I	
Chapitre XIV	Hydrocéphalie	I	
	Malformation d'ARNOLD-CHIARI	Q	
	Agénésie du corps calleux	I	
	Myéloméningocèle lombosacré	I	
	Holoprosencéphalie	Q	
	Hypotonie	S	(60%)
	Débilité mentale	I	
Chapitre XV	Hypoplasie de la Médullo-Surrénale	I	
	Aplasie testiculaire	I	
	Aplasie ovarienne.	I	

F18 TRISOMIE 7 q 3

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Aberration chromosomique

Prévalence = ?

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Petit poids de naissance	I
Chapitre II	Vitesse de croissance lente	I
Chapitre III	Périmètre crânien normal	I
	Bosses frontales	I
	Région pariétale saillante	I
	Région occipitale saillante	I
	Epicanthus	I
	Hypertélorisme	I
	Colobome irien	I
	Fente palatine	I
	Nez court	I
	Eversion de la lèvre inférieure	I
	Oreilles basses	I
	Rotation postérieure des oreilles	I
Chapitre IV	Ongles bombés	I
Chapitre V	Cou court	I
Chapitre VI	Pouce large	I
Chapitre VIII	Malformations cardiaques	I
Chapitre XI	Malformations rénales	I
Chapitre XIII	Dysplasie de hanche	I
	Anomalies vertébrales	I
	Anomalies costales	I
Chapitre XIV	Malformations cérébrales	I
	Strabisme.	I

F19 TRISOMIE 18

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Aberration chromosomique

Prévalence = ?

Critères minimaux = Petit poids de naissance - prise de poids insuffisante - petite taille - microcéphalie - grandes oreilles - oreilles basses et en rotation postérieure - anthélix plat - oreilles de faune - hypoplasie des ongles.

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Hypoactivité foetale	S	
	Hydramnios	S	
	Placenta anormal	S	
	Artère ombilicale unique	S	(80%)
	Durée de gestation supérieure à 42 semaines	S	
	Petit poids de naissance	T	
Chapitre II	Prise de poids insuffisante	T	
	Petite taille	T	
	Durée de vie inférieure à un an	S	
Chapitre III	Microcéphalie	T	
	Dolichocéphalie	S	(80%)
	Arcade sourcilière effacée	I	
	Microphtalmie	S	
	Cornée opaque	I	
	Epicanthus	I	
	Fente labio-palatine	Q	(15%)
	Nez petit	I	
	Ensellure nasale saillante	I	
	Racine nasale étroite	I	
	Petite bouche	I	
	Rétrognathie	I	
	Grandes oreilles	T	
	Oreilles basses	T	
	Rotation postérieure des oreilles	T	
	Bord supérieur des oreilles pointu	T	
	Anthélix plat	T	
Chapitre IV	Hypoplasie des ongles	T	
	Pli palmaire unique	Q	(3%)
	Plus de 4 arches digitales	I	
	Triradius axial en t"	O	
Chapitre V	Cou court	I	
	Thorax court	I	
	Petits mammelons	I	
	Omphalocèle	I	
	Hernie ombilicale	I	
	Hernie inguinale	I	

Chapitre VI	Blocages articulaires digitaux	I
	Camptodactylie	I
	Pied convexe	I
Chapitre VII	Ectopie testiculaire	I
	Hypoplasie des grandes lèvres	I
Chapitre VIII	Communication interauriculaire	I
	Communication interventriculaire	I
	Persistance du canal artériel	I
	Retrécissement aortique	I
Chapitre X	Hernie diaphragmatique	I
	Diverticule de Meckel	I
	Imperforation anale	I
Chapitre XI	Hydronéphrose	I
	Rein en fer à cheval	I
	Mégauretère	I
	Duplicité des voies urinaires	I
Chapitre XIII	Bassin étroit	I
	Luxation de hanche	I
Chapitre XIV	Malformations du système nerveux central.	I

F20 TRISOMIE 13

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Aberration chromosomique

Prévalence = ?

Critères minimaux = Microcéphalie - Front oblique - Pli palmaire unique.

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre II	Prise de poids insuffisante	I	
	Longevité < à 1 an	I	
Chapitre III	Microcéphalie	T	
	Front étroit	I	
	Front oblique	T	
	Epicanthus	S	
	Hypotélorisme	S	
	Cyclopie	Q	
	Microphtalmie	I	
	Anophtalmie	Q	
	Ensellure nasale plate	I	
	Arête nasale déprimée	S	
	Fente labiale médiane	I	
	Fente labio-palatine	S	(65%)
	Fente palatine	S	
	Oreilles basses	S	
Chapitre IV	Aplasie cutanée du vertex	S	
	Angiome	S	
	Pli palmaire unique	T	
	Triradius axial en t"	I	
Chapitre VI	Polydactylie cubitale	I	
	Camptodactylie	I	
	Pied convexe	I	
Chapitre VII	Testicules ectopiques	I	
	Ambiguité sexuelle	I	
Chapitre VIII	Souffle cardiaque	S	(80%)
	Communication interauriculaire	I	
	Communication interventriculaire	I	
	Persistance du canal artériel	I	
Chapitre X	Malrotation intestinale	I	
Chapitre XI	Polykystose rénale	I	
	Hydronéphrose	I	
Chapitre XIII	Défaut d'ossification des côtes	I	
	Absence de vertèbres	I	
	Absence de sacrum	I	

Chapitre XIV	Arhinencéphalie	I
	Agénésie du corps calleux	I
	Dystrophie globale cérébrale	I
	Hypotonie	I
	Convulsions.	I

F21 TRISOMIE 11 q 2

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Aberration chromosomique

Critère minimal = Malformations cardiaques.

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Petit poids de naissance	I
	Décès précoce	I
Chapitre II	Retard statural	I
Chapitre III	Microcéphalie	Q
	Face ronde	I
	Nez court	I
	Ensellure nasale saillante	I
	Arête nasale déprimée	I
	Philtrum long	I
	Philtrum profond	I
	Fente palatine	I
	Palais ogival	I
	Rétrognathie	I
	Glossoptose	I
	Appendices prétragiens	I
Chapitre V	Cou court	I
	Mammelons écartés	I
Chapitre VI	Hernies abdominales	S
Chapitre VII	Petit pénis	I
Chapitre VIII	Malformations cardiaques	T
Chapitre X	Mésentère commun	I
	Agénésie de la vésicule biliaire	I
Chapitre XI	Malformations de l'appareil urinaire	I
Chapitre XIII	Luxation de hanche	I
Chapitre XIV	Retard mental sévère	I
	Agénésie du corps calleux.	I

F22 TRISOMIE 11 p

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Aberration chromosomique

Prévalence = ?

Critères minimaux = 0

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre III	Front haut	I
	Front bombé	I
	Epicanthus	I
	Hypertélorisme	I
	Racine nasale large	I
	Nez court	I
	Arête nasale crochue	I
	Fente labiale	I
	Fente palatine	I
Chapitre X	Retard mental sévère.	I

F23 TRISOMIE 10 q 2

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Aberration chromosomique

Prévalence = ?

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre II	Retard de croissance staturo-pondérale	I
Chapitre III	Face ronde	I
	Relief malaire aplati	I
	Microcéphalie	I
	Brachycéphalie	I
	Front haut et bombé	I
	Obliquité antimongoloide des fentes palpébrales	I
	Petites fentes palpébrales	I
	Blépharophimosis	I
	Hypertélorisme	I
	Racine nasale étroite	I
	Arête nasale convexe	I
	Philtrum effacé	I
	Fente palatine	I
	Palais ogival	I
	Rétrognathie	I
	Oreilles basses	I
	Rotation postérieure des oreilles	I
Chapitre V	Cou court	I
	Scoliose	I
Chapitre VI	Hyperlaxité articulaire	I
Chapitre VII	Ectopie testiculaire	I
Chapitre VIII	Malformation de l'appareil cardio-vasculaire	I
Chapitre XI	Malformations rénales	I
Chapitre XIV	Retard psychomoteur sévère	I
	Hypotonie	I
	Ptosis.	I

F24 TRISOMIE 9

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Aberration chromosomique

Prévalence = ?

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Petit poids de naissance	I
Chapitre III	Microcéphalie	I
	Dolichocéphalie	I
	Front haut	I
	Orbites profondes	I
	Racine nasale large	I
	Extrémité nasale large	I
	Philtrum long	I
	Fente palatine	I
	Micrognathie	I
	Oreilles basses	I
	Oreilles rondes	I
	Anthélix proéminent	I
Chapitre IV	Pli palmaire unique	I
Chapitre V	Cou court	I
Chapitre VI	Pied bot	I
Chapitre VII	Micropénis	I
	Ectopie testiculaire	I
Chapitre VIII	Malformation cardiaque	I
Chapitre IX	Infections pulmonaires à répétition	I
Chapitre XI	Malformations rénales	I
Chapitre XIII	Malformations vertébrales	I
	Malformations costales	I
	Luxation de hanche	I
	Luxation du coude	I
	Luxation du genou	I
Chapitre XIV	Malformation cérébrale	I
	Retard psychomoteur sévère	I

F25 MONOSOMIE 4 q 3

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Aberration chromosomique

Prévalence = ?

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre III	Microcéphalie	I
	Région occipitale proéminente	I
	Asymétrie du crâne	I
	Fontanelle antérieure large	I
	Hypertélorisme	I
	Epicanthus	I
	Ensellure nasale plate	I
	Racine nasale large	I
	Narines exposées	I
	Lèvre inférieure éversée	I
	Petite bouche	I
	Micrognathie	I
	Rétrognathie	I
	Hélix fin	I
	Fente labio-palatine	I
	Fente palatine	I
Chapitre IV	Duplication des ongles	I
	Pli palmaire unique	I
Chapitre V	Thorax en carène	I
	Pterygium coli	Q
Chapitre VI	Syndactylie	I
	Clinodactylie du 5ème doigt	I
	Hypoplasie globale du pouce	I
	Implantation proximale du pouce	I
Chapitre VIII	Anomalie cardiaque	S
	Canal artériel persistant	I
	Communication interauriculaire	I
	Communication interventriculaire	I
	Tétralogie de Fallot	I
Chapitre IX	Laryngo-trachéomalacie	I
Chapitre X	Trouble de déglutition	I
Chapitre XI	Malformation de l'appareil urinaire	I
Chapitre XIII	Amputations phalangiennes	I
	Aplasies métacarpiennes	I
Chapitre XIV	Convulsions	I
	Retard de langage	I
	Débilité profonde.	I

F26 TRISOMIE 9 q 3

A - CARACTERISTIQUES

Etiologie = Aberration chromosomique

Prévalence = ?

B - SIGNES DESCRIPTIFS

Chapitre I	Petit poids de naissance	I
Chapitre III	Microcéphalie	I
	Front bombé	I
	Micrognathie	I
	Fente palatine	I
Chapitre VI	Blocages articulaires digitaux	I
	Camptodactylie	I
	Polydactylie	I
Chapitre VIII	Tétralogie de Fallot	I
	Communication interventriculaire	I
Chapitre XI	Hydronéphrose	I
Chapitre XIV	Surdité	I
	Retard mental sévère.	I

- THESAURUS -

THESAURUS

I - GROSSESSE - NAISSANCE

A) GROSSESSE

Mouvements foetaux	faibles / n / excessifs
Durée gestation	inf. à 36 sem./ n / sup. à 42 sem.
Gemellité	monozygote/ dizygote/non précisée
Présentation	siège/ céphalique / autre
Monstre double	oui / non
Hydramnios	oligo - / poly -
Pathologie maternelle	maladie/intoxication/traitement/carence

B) NAISSANCE

Taille	petite / n / grande
Poids	petit / n / gros
Etat néonatal	mort-né / n / décés précoce (avant 7 jours)
Placenta	anormal / n
Artère ombilicale	1 / 2
Détresse néonatale	oui / non
Apgar	inf. à 7 / 7 / sup. à 7
Anasarque	foetal / foetoplacentaire / non
Etat neurologique	coma / hypotonie / convulsions
Détresse respiratoire	sévère / non / transitoire
Glycémie	basse / n / haute

II - CROISSANCE - LONGEVITE

Taille	petite / n / grande
Vitesse de croissance	lente / n / rapide
Rapport segment sup./ segment inf.	inf. à la N / N / sup. à la N
Rapport taille-envergure	inf. à 1 / 1 / sup. à 1
Nanisme	dysharmonieux/harmonieux/asymétrique
Gigantisme	symétrique/hémicorporel/d'un membre/ partiel
Poids	faible / n / fort
Prise pondérale	faible/ n / excessive
Longévité	inf. à 1 an/ 1 an-15 ans / 16 ans-30 ans/ sup. à 30 ans

III - MORPHOLOGIE CRANIO-FACIALE : Malformations - Dysmorphies

A) CRANE

Anomalies	oui / non
Périmètre cranien	microcéphalie/ n / macrocéphalie
Index céphalique horizontal	sup.à 86 / n / inf.à 71
Diamètre sagittal	brachycéphalie/ n / dolichocéphalie
Contour	plagiocéphalie/ n / asymétrie

Déformation voûte	trigonocéphalie/ oxycéphalie/ turricéphalie/ en trèfle/ scaphocéphalie
Fontanelle bregmatique	petite / n / grande / fermée
Fontanelle postérieure	petite / n / grande / fermée
Suture sagittale	large / n / saillante
Suture coronale	large / n / saillante
Région occipitale	plate / n / saillante
Région pariétale	plate / n / saillante
Monstre crâniopage	oui / non

B) FACE

Anomalies	oui / non
Forme	ronde / longue / Triangulaire / carrée
Asymétrie	complète/ Hémiatrophie/Hémihypertrophie/ partielle
Relief malaire (pommettes)	aplati/ n / saillant
Etage moyen	
Anomalie	oui / non
Maxillaire sup.	protrusion / n
Gnathie	pro - / retro - / micro -
Angle mandibulaire	augmenté / diminué
Menton	pointu / carré
Mobilité	absente / n / asymétrique
Joues	creuses / n / rondes (pleines)
Traits	fins / n / grossiers

C) FRONT

Anomalies	oui / non
Rides	oui / non
Hauteur	bas / n / haut
Largeur	étroit / n / large
Galbe	plat / n / bombé
Inclinaison	verticale / n / oblique
Rebord orbitaire (arcade sourcilière)	effacé / n / saillant
Glabelle (suture métopique)	déprimée / n / saillante
Angle naso-frontal	comblé / n / aigu

D) YEUX

Anomalies	segment antérieur/segment postérieur/ indéterminé
Nombre	anophtalmie/ cyclopie / n
Volume	microphtalmie / n / macrophtalmie
Orbite	profonde(enophtalmie)/ n /saillante (exophtalmie)
Canthus	épicanthus / n / télécanthus (dystopie latérale des canthi)
Télorisme	hypotélorisme / n / hypertélorisme
Blépharophimosis	complet (ankyloblépharon) / n / bilatéral / filiforme (brides interpalpébrales)
Fentes palpébrales	
Obliquité	vers le bas / n / vers le haut
Taille	petites / n / grandes
Absence (ablépharie)	unilatérale/ bilatérale / indéterminée

Colobome	
Paupière supérieure	unilatéral / bilatéral / indéterminé
Paupière inférieure	unilatéral / bilatéral / indéterminé
Iris	unilatéral / bilatéral / indéterminé
Conjonctive	unilatéral / bilatéral / indéterminé
Choroïde	unilatéral / bilatéral / indéterminé
Cornée	
Taille	petite / n / grande
Aspect	opaque / n / verticillée / Kératocône
Iris	
Absence	unilatérale / n / bilatérale (aniridie)
Couleur	hétérochromie / n / tâches
Conjonctive	bleue / n / télangiectasies
Points lacrymaux	absents / n / ectopiques
Cristallin	opaque (cataracte) / n / luxé (iridodonésis) / microsphérophakie
Glaucome	oui / non

E) NEZ

Anomalies	oui / non
Forme	aplatie / n / saillante
Largeur	étroit / n / large
Hauteur	court / n / long
Ensellure nasale	plate / n / saillante
Racine nasale (base nasale)	étroite / n / large
Arête nasale	
Plan frontal	étroite / n / large
Plan sagittal	concave (déprimée) / n / convexe(nez crochu)
Extrémité	pointue / large / arrondie / bifide
Ailes du nez	fines / n / épaisses
Orifice nasal	
Position	cachée / n / exposée / ectopique
Taille	étroite / n / large

F) PHILTRUM

Longueur	court / n / long
Relief	effacé / n / profond
Largeur	étroit / n / large

G) BOUCHE

Anomalies	oui / non
Orifice buccal	étroit / n / large
Lèvres	
commissures	tombantes / n / relevées
épaisseur :	
lèvre supérieure	fine / n / épaisse
lèvre inférieure	fine / n / épaisse
bord muqueux	arrondi / n / arqué
position lèvre supérieure	rétractée / n / protruse
position lèvre inférieure	rétractée / n / protruse
fente lèvre supérieure	unilatérale / médiane / bilatérale
lèvre inférieure	fossettes / n
Gencive	fendue / n / épaisse
Palais	
forme	ogival/n/torus palatin/dupliqué
fente	primaire/secondaire/absente/luette bifide

Brides intrabuccales	gingivojugales/absentes/intermaxillaires (=syngnathiques)
Langue	
taille	petite / n / grosse
mobilité	immobile (ankyloglosse) / n / glossoptose
forme	bifide / n / lobulée
Dents	
articulé dentaire	anormal / normal
développement	hypodontie/dents surnuméraires/dysplasie

H) PAVILLON DE L'OREILLE

Anomalies	oui / non
Taille	petite/ n / grande / absente / hypoplasique (=rudimentaire)
Nombre	0 / 1 / 2
Implantation	basse / n / haute
Rotation	antérieure / n / postérieure
Forme	ronde / n / carrée
Hélix	fin / épais / martelé / fossette postérieure
Ourlet supérieur	insuffisant / n / excessif
Bord supérieur	rabattu / oreille de capucin / n /pointu (=oreille de faune)
Anthélix	aplati / n / saillant
Lobule	
volume	petit / n / gros
forme	attaché / n / saillant
relief	fossette / sillon
Tragus	hypoplasie / n / hyperplasie
Antitragus	petit / n / gros
Méat	étroit / n / absent
Espace prétragien	fossette / n / appendice

IV - PEAU - PHANERES - DERMATOGLYPHES

A) PEAU

Anomalies	oui / non
Couleur	pâle / n / cyanosée
Tâches pigmentaires	tâches achromiques /tâches chamois/albinisme/ Vitiligo
Angiomes	tubéreux / autres (y compris faciaux)
Naevus	pigmenté / verruqueux/pileux/achromique
Topographie lésionnelle	métamérique/médiane postérieure/dysraphie
Dystrophie du tissu sous-cutané	oui / non
Hyperkératose	ichtyose / kératodermie palmo-plantaire
Aplasie cutanée	du vertex / généralisée
Fossette cutanée	périarticulaire/sacrée/de topographie variable
Fossettes punctiformes palmoplantaires	oui / non
Eczéma	oui / non

B) CHEVEUX

Anomalies	oui / non
Quantité	rare / n / hirsute / alopécie
Qualité	cassant/ n /tortillé (pilitorti)/ raide
Canitie	localisée / généralisée

Implantation	
frontale	haute / basse / en forme de V
postérieure	haute / basse

C) CILS ET SOURCILS

Anomalies	oui / non
Cils	rares / n / longs / bouclés
Sourcils	
implantation	ascendante / n / descendante
quantité	rares / n / abondante / synophris

D) ONGLES

Anomalies	oui / non
Taille	petits / n / grands
Forme	concaves / n / bombés / dupliqués
Qualité	hypoplasiques / n / dysplasiques

E) DERMATOGLYPHES

Anomalies	oui / non
Pli palmaire	pseudo-unique / n/ unique
Figures	thénariennes / hypothénariennes
Triradius axial	t' / t / t'' (distal)
Figures digitales	sup. à 4 arches / n / sup. à 6 tourbillons /
Crêtes digitales	hypoplasie / n boucles radiales

F) GLANDES ANNEXES

Anomalies	oui / non
Glandes sébacées	absence / hyperplasie (milium)
Glandes sudoripares	absence / hyperplasie
Glandes lacrymales	absence / hyperplasie

V - TRONC

A) COU

Anomalies	oui / non
Longueur	court / n / long
Largeur	large / n / pterygium colli
Tumeur (siège)	antérieure / n / postérieure
Tumeur antérieure	médiane / n / latérale
Fistule	latérale / absente / médiane
Torticolis	présent / absent

B) THORAX

Anomalies	oui / non
Diamètre biacromial	petit / n / grand
Ceinture scapulaire	mobilité excessive / mobilité diminuée / scapula alata
Largeur	étroit / n / en bouclier (large)
Sternum	pectus excavatum/saillant (thorax en carène)
Symétrie	asymétrique / normale
Longueur	court / n / long
Mamelons	
écart intermamelonnaire	diminué / n / augmenté
développement	absent / hypoplasie / Surnuméraire

C) ABDOMEN

Anomalies	oui / non
Hernie médiane	ombilicale / 0 / ligne blanche
Hernie latérale	inguinale / 0 / crurale
Défaut grave de paroi abdominale	omphalocèle / 0 / laparoschisis/ absence de muscle
Dysraphie antérieure	extrophie vésicale / épispadias
Aspect	déprimé / n / distendu

D) BASSIN

Anomalies	oui / non
Diamètre bitrochantérien	diminué / n / augmenté

D) COLONNE VERTEBRALE

Anomalies	oui / non
Déformation frontale	scoliose / lordose / cyphoscoliose /cyphose
Dysraphie tumorale	non / diastématomyélie

VI - MEMBRES

A) MEMBRES SUPERIEURS

I = Indéterminé

Anomalies / Malformations	oui / non
Amputation congénitale	oui / non
. Topographie	unilatérale/ Bilatérale/ Asymétrique/ I
. Direction	transversale/ longitudinale / I
. Degré	partielle / totale / I
. Amputation totale	
- Niveau I	scapulaire/ brachiale / antibrachiale
- Niveau II	carpienne / métacarpienne / phalangienne
. Amputation partielle	
- Rhizomélique	scapulaire / claviculaire/ humérale / I
- Mésomélique	radiale / centrale / cubitale / I
- Métacarpienne	radiale / centrale / cubitale / I
- Digitale (actrodactylie)	radiale / centrale / cubitale / pouce / I
. Brides amniotiques	unilatérales / bilatérales / I
Défauts de différenciation	
. Surélévation de l'épaule	unilatérale / bilatérale / I
. Aplasie du Grand pectoral	unilatérale / bilatérale / I
. Pterygium	du coude / axillaire / multiples
. Doigts	
Anomalies	oui / non
- Forme	en fuseau / en spatule / noueux (= effilée)
- Syndactylie	
* Nombre	partielle / complète / I
* Degré	cutanée / osseuse / symphalangie / I
- Camptodactylie	unique / multiple / I
- Clinodactylie	du V° / multiple / I
- Pouce	triphalangé / spatulé / P1 dupliqué /large / implantation proximale / en adduction
- V° ou Auriculaire	pli de flexion unique / hypoplasie

. Blocage articulaire	unique / multiple / bilatéral /digital
. Main Bote	radiale / en flexion / cubitale
. Hyperlaxité articulaire	coude / carpe / doigts / I
. Axe (du membre supérieur)	cubitus valgus / cubitus varus
Duplication	
. de membre	humérale / radiale / cubitale / I
. d'extrémité	carpe / métacarpe / phalange / I
. de doigts	complète / partielle / I
. Polydactylie	radiale / centrale / cubitale / I
Gigantisme	
. Global	unilatéral / bilatéral / I
. Proximal	brachial / antibrachial / I
. Distal	main / doigts / I
. Allongement	des membres / des doigts (=macroskélie) (=arachnodactylie)
Hypoplasie	
. Globale (micromélie)	unilatérale / bilatérale / I
. Partielle	brachiale / antibrachiale totale/Acromélique (=Rhizomélique) (=Mésomélique)
. Brachymétacarpie	du 1er / du 4e / totale / I
. Brachydactylie	A / B / C / D / totale/ I (classification de
. du pouce	de P1 / globale / I BELL)

B) MEMBRES INFERIEURS

Amputation congénitale

. Topographie	unilatérale / bilatérale / I
. Direction	transversale / longitudinale / I
. Degré	partielle / totale / I
. Amputation totale	
- Niveau I	coxale / crurale / jambière
- Niveau II (= extrémités)	tarsienne / métatarsienne / phalangienne
. Amputation Partielle	
- Rhizomélique	coxale / fémorale / rotulienne / I
- Mésomélique	tibiale / centrale / péronière / I
- Métatarsienne	tibiale / centrale / péronière / I
- Phalangienne	tibiale / centrale / péronière / I
. Brides amniotiques	unilatérales / bilatérales / I
Défauts de Différenciation	
. Régression caudale	agénésie / sacrée / symélie
. Ptérygium	poplité / intercrural / multiples / I
. Pieds	
Anomalies	oui / non
- Statique	creux / plat / convexe (= pied en piolet)
- Bots	oui / non
Plan frontal	varus / valgus
Plan sagittal	equin / talus (= pied calcanéus)
. Orteils	
Anomalies	oui / non
- Syndactylie	oui / non
Nombre	partielle / complète
Degré	cutanée / osseuse / symphalangie
- Camptodactylie	unique / multiple /
- Clinodactylie	unique / multiple /
- 1er ou Gros Orteil	P1 dupliqué / large / spatulé
- Commissure 1er-2e orteils	Syndactylie / sillon profond (=pouce préhenseur)

. Articulations	
- Blocage	unique / multiples / bilatéraux / I
- Hyperlaxité	hanche / genou / tibiotarsienne / I
. Axe (du membre inférieur)	genu varum / genu valgum
. Incurvation (du membre inférieur)	crurale / jambière / complète
Duplication	
. de membre	fémorale / tibiale / péronière / I
. d'extrémité	tarsienne / métatarsienne / I
. d'orteils	complète / partielle / I
. Polydactylie	tibiale / centrale / péronière
Gigantisme	
. Global	unilatéral / bilatéral / I
. Proximal	crural / jambier / I
. Distal	pied / orteils / I
. Allongement	des Membres / des extrémités
Hypoplasie	
. Globale	unilatérale / bilatérale / I
. Partielle	crurale / jambière / acromélique (=rhizomélique)(=mésomélique)
. Brachymétatarsie	I / IV / Globale
. Gros ou 1er orteil	de P1 / globale

VII - ORGANES GENITAUX EXTERNES

A) ORGANES GENITAUX EXTERNES MASCULINS

Anomalies	oui / non
Pénis	
. Taille	micropénis / macropénis / coudé
Hypospadias	balanique / pénien / périnéal / I
Scrotum	hypoplasique / bifide (=vulviforme)
Testicules	
. ectopie	unilatérale / bilatérale / I
. dimension	atrophique / macro-orchidie (= hypoplasique)

B) ORGANES GENITAUX FEMININS

Anomalies	oui / non
Clitoris	hypoplasique / hypertrophique (= clitoromégalie)
Petites lèvres	hypoplasiques / hypertrophiques
Grandes lèvres	hypoplasiques / hypertrophiques
Hymen	non perforé / absent

C) AMBIGUITE SEXUELLE — oui / non

Stade de Prader — II / III / IV / V

VIII - APPAREIL CARDIOVASCULAIRE

A) SEMEIOLOGIE CLINIQUE

Fréquence cardiaque	lente / n / rapide
Rythme cardiaque	irrégulier / n / bigéminé
Choc de pointe	droit / gauche / axillaire
Tension artérielle	basse / n / élevée
Pouls fémoraux	absents / n / bondissants
Cyanose	localisée / généralisée / à l'effort

Ier Bruit	assourdi / n / clangoreux
2e Bruit	assourdi / n / clangoreux / dédoublé
Souffle	
. systolique	protosystolique / mésosystolique / holosystolique
. diastolique	protodiastolique / télédiastolique / systolodiastolique
. siège	base / pointe / sous-clavier / précordial diffus
Douleur thoracique à l'effort	oui / non

B) ELECTROCARDIOGRAMME

Anomalies	oui / non
Troubles du rythme	oui / non
. Bradycardie	sinusale / bloc auriculoventriculaire
. Tachycardie	sinusale / supraventriculaire / ventriculaire
. Bloc de branche	droit / gauche
Axe électrique âQRS	droit / n / gauche
Hypertrophie ventriculaire	droite / gauche / biventriculaire
Hypertrophie auriculaire	droite / gauche / biauriculaire

C) RADIOGRAPHIE THORACIQUE

Situs	inversus / solitus / ambigus
Pédicule	étroit / large
Aorte ascendante	droite / gauche / dilatée
Arc moyen	concave / n / saillant
Volume cardiaque	
. Hypertrophie auriculaire	droite / gauche / Biauriculaire / I
. Hypertrophie ventriculaire	droite / gauche / biventriculaire / I
. Global	augmenté / diminué
Circulation pulmonaire	pauvre / n / augmentée
Position du Coeur	gauche / Dextrocardie / médian

D) MALFORMATIONS CARDIAQUES

Défauts septaux	oui / non
. Auriculaires type	ostium I / ostium II / I
. Ventriculaires type	I / II / Eisenmenger / IV / I
. Canal Atrioventriculaire type	complet / partiel / I
Anomalies des gros vaisseaux	oui / non
. Transposition complète	isolée / avec CIV / complexe / I
. Truncus Type V.Praagh	I / II / III / IV / I
. Retour veineux	persistance de la Veine Cave Supérieure gauche / pulmonaire total anormal
. Canal artériel	néonatal / persistant / associé
. Aorte	rétrécissement orificiel / rétrécissement supravalvulaire / Hypoplasie de la crosse Aortique / coarctation de l'isthme / Anévrysme
. Anévrysme artériel	des artères systémiques / des artères pulmonaires
. Arcs Aortiques	n / anormaux
Défauts du coeur droit	atrésie triscupidienne / atrésie pulmonaire
Défauts du coeur gauche	hypoplasie du ventricule gauche / malformation mitrale

Maladie de FALLOT	trilogie / tétralogie
Rétrécissement pulmonaire	infundibulaire/ valvulaire / supravalvulaire

IX - APPAREIL RESPIRATOIRE

A) SEMEIOLOGIE CLINIQUE ET ENDOSCOPIQUE

Voix	aïgue / rauque / n / bitonale
Cri	faible / geignant / de chat
Dyspnée	inspiratoire / expiratoire / stridor
Fréquence	Bradypnée / Orthopnée / Tachypnée
Rythme	pause respiratoire / respiration périodique
Obstacle du Cavum	imperforation des choanes / Hypertrophie adénoïdienne
Obstacle Laryngé	tumeur laryngée / rétrécissement laryngé / Diastème laryngé / Atrésie laryngée
Plasticité Laryngotrachéale	laryngomalacie / trachéomalacie
Toux	sèche / productive
Distribution Bronchique	Agénésie lobaire / ectopie bronchique / rétrécissement bronchique

B) PATHOLOGIE BRONCHOPULMONAIRE

Insuffisance respiratoire	chronique = syndrôme restrictif / syndrôme obstructif / bloc alvéolocapillaire
Asthme	allergique / intrinséque / I
Emphysème	malformatif / progressif / I
Infections respiratoires récidivantes	rhinopharyngites / bronchiques / pulmonaires
Fistules trachéo-oesophagiennes	type I / II / III / IV / I
Hypoplasie Pulmonaire	unilatérale / bilatérale / I
Syndrôme Tumoral	kyste bronchogénique / séquestration
Troubles de Ventilation	atélectasie / pneumothorax

X - APPAREIL DIGESTIF

Troubles de déglutition	de succion / fausses routes / dysphagie / I
Rejets Alimentaires	régurgitations / vomissements
Troubles du transit	diarrhée chronique / constipation / I
Glandes salivaires	hypoplasiques / hyperplasiques/ ectopiques
Sécrétion Salivaire	xérostomie / n
Malformations oesophagiennes	sténose / atrésie / mégaoesophage
Malformations oesogastriques	malposition cardiotubérositaire / sténose pylorique / plicature gastrique
Diaphragme	éventration / hernie de Bochdalek
Anomalies du grêle	oui / non
. Atrésie	localisée / étendue / multiple
. Trouble du développement	diverticule de Meckel / duplication du grêle
Anomalies du Côlon	oui / non
. Rétrécissement	atrésie du côlon / microcôlon fonctionnel / microcôlon gauche
. Trouble du développement	duplication / Mégacôlon congénital

Développement de l'anse intestinale Primitive	Mésentère commun / défaut d'accolement / malrotation intestinale
Tumeurs intestinales	Kyste du mésentère
Malformation anorectale	sténose anale / imperforation / ectopie / I
Anomalies Hépatiques	oui / non
. Histologiques	stéatose / cirrhose
. Volume	atrophie / hypertrophie
. Tumeurs	angiome / hamartome / tumeur maligne
Anomalies des Voies Biliaires	oui / non
. intra-hépatiques	agénésie / fibroadénomatose biliaire / polykystose
. extra-hépatiques	agénésie / absence de vésicule / kyste du cholédoque
Anomalies du Pancréas	oui / non
	Fibrose kystique / pancréatite chronique / kyste / hyperplasie

XI - APPAREIL GENITO-URINAIRE

A) APPAREIL URINAIRE

Anomalies	oui / non
Reins	
. Anomalies	oui / non
. Position	en fer à cheval / ptosé / pelvien
. Taille	hypoplasiques / hypertrophiques
. Nombre	0 / 1 / 2
. Fonction	insuffisance rénale aîgue / n / insuffisance rénale chronique
. Glomérulopathie	glomérulonéphrite / syndrôme néphrotique / I
. Tubulopathie	proximale / distale
. Kyste	kyste solitaire / polykystose infantile / polykystose adulte / Dysplasie Multikystique / I
. Tumeurs	Néphroblastome / Néphroblastomatose
Uretères	
. Nombre	0 / 1 / 2
. Développement	Sténose / valves / hypoplasie
. Jonction urétéro-vésicale	Reflux / urétérocèle
Voies urinaires (en général)	
. Dilatation	Hydronéphrose / Urétérohydronéphrose / mégauretère / mégauretère - mégavessie
. Duplication	Bifidité / duplicité / pyélon supérieur séparé/I
. Lithiase	d'organe / d'organisme / I
Anomalie sous-vésicale	valves uréthrales / uretère ectopique
Défaut de ligne médiane	Extrophie vésicale / épispadias

B) APPAREIL GENITAL FEMININ

Anomalies	oui / non
Utérus	bicorne / hypoplasique / hypertrophique

XII - SYSTEME HEMATOPOIETIQUE ET IMMUNOLOGIQUE

A) SYSTEME HEMATOPOIETIQUE

Anomalies	oui / non
Ganglions lymphatiques	absents / présents / hypertrophiés
Rate	hypoplasique / multiples / absente/ hypertrophié
Thymus	absent / n / hypertrophiée / hypoplasie
Erythrocytes	
. Nombre	Erythropénie / polyglobulie
. Taille	microcytose / macrocytose
. Forme	microsphérocytose / cellules-cibles / cellules falciformes
Hémoglobine	
. Taux	diminué(anémie) / n
Lymphocytes	
. Nombre	Lymphopénie / Lymphocytose
. Aspect cytologique	Hyperbasophile / vacuoles cytoplasmiques / Lymphoblastes malins
Polynucléaires	
. Nombre	Neutropénie / Polynucléose
. Inclusions	Neutrophiles / éosinophiles /basophiles / de Alder
Thrombocytes	
. Nombre	augmenté / dimunué

B) SYSTEME IMMUNOLOGIQUE

Anomalies	oui / non
Déficit immunitaire	combiné sévère / humoral /cellulaire / sélectif
Immunoglobulines	
. Taux	abaissé / dysgammaglobulinémie monoclonale / dysgammaglobulinémie polyclonale
. Hypogammaglobulinémie	globale / sélective

XIII - SQUELETTE

A) CRANE

Anomalies	oui / non
Voûte	
. Epaisseur	mince / n / épaisse
. Contour	Hémiatrophie / soufflure localisée/ cranium bifidum
. Reliefs internes	lacunes multiples / n / impressions digitiformes
. Déformation	Trigonocéphalie / Oxycéphalie / Turricéphalie / scaphocéphalie
. Sutures :	
* sagittale	distendue / n / fermée
* coronale (= fronto pariétale)	distendue / n / fermée
* pariéto temporale	distendue / n / fermée
* pariéto occipitale	distendue / n / fermée
. Calcifications anormales	os wormiens / sutures accessoires
. Calcifications intracrâniennes	anormales:de la faux du cerveau / de la tente du cervelet / du ligament pétro clinoïdien / I
. Hyperostose	frontale interne / n / parasuturaire

Base

. Densité	ostéoporose / n / ostéopétrose
. Développement du Maxillaire supérieur	Protrusion / n / Rétraction
. Développement Malaire	hypertrophie / n / hypoplasie
. Développement Mandibulaire	hypoplasie / hypertrophie / kyste / Fente du mandibule / absence de symphyse
. Ecart interorbitaire	hypotélorisme / n / hypertélorisme
. Angle de Welker	fermé / n / ouvert
. Charnière occipitovertébrale	malformation / n / synostose occiput-atlas
. Développement du rocher	aplasie / n / hypoplasie
. Petites ailes du sphénoïde	dysplasie unilatérale / n
. Os propres du nez	hypoplasie / n / fracture
. Cavités Aériennes :	
* Sinus frontaux	Agénésie / hypertrophie
* Sinus maxillaires	Agénésie / hypertrophie
* Sinus Sphénoïdaux	Agénésie / hypertrophie
* Cellules ethmoïdales	" "
* Cellules mastoïdiennes	" "

B) COLONNE VERTEBRALE ET TRONC

{Colonne lombaire
Colonne dorsale
Colonne cervicale

Anomalies	oui / non
. Anomalies de la charnière	occipito-vertébrale / lombosacrée / dorso - lombaire
. Défaut de fermeture (= dysraphie)	
* postérieur	cervical / dorsal / lombosacré
* antérieur	simple / avec éperon osseux
. Blocs vertébraux	antérieurs / postérieurs / latéraux / I
. Défauts de segmentation	oui / non hémivertébres localisées / étendus / absence de vertébres / vertébres surnuméraires
. Déformation du canal	canal étroit / scaloping
. Luxation	Atloïdoaxoïdienne / Spondylolisthésis
. Corps vertébraux	Platispondylie / en éperon / cunéiformes / défaut d'ossification (= fente coronale)
. Statique vertébrale	cyphose / scoliose / cyphoscoliose
. Absence de sacrum	complète / partielle / i

Tronc

. Côtes	
Anomalies	oui / non
* longueur	courtes / n
* épaisseur	filiformes / n / trapues
* Synostoses	antérieures / postérieures localisées (2 côtes) / postérieures étendues (> à 2 côtes)
* Côte surnuméraire	cervicale / lombaire
* Défaut d'ossification	oui / non
* Cartilages chondrocostaux	élargis / calcifiés
Sternum	Aplasie de la xyphoïde / fermeture de l'angle de Louis / court

C) MEMBRES SUPERIEURS

Anomalies	Oui / non
Ectrodactylie partielle	pouce / centrale / cubitale
Amputation congénitale	phalanges / doigts / main
Avant Bras	
. Aplasie	radiale / cubitale / totale / I
. Hypoplasie	radiale / cubitale / totale / i
Bras	
. Aplasie	totale / phocomélie
. Hypoplasie	totale / partielle / I
Articulation du coude	luxation / synostose
Angle carpien	normal / anormal
Carpe	fusion / os surnuméraire
Métacarpe	synostose / aplasie / duplication

D) MEMBRES INFERIEURS

Anomalies	oui / non
Ectrodactylie	I / Centrale / V
Amputation congénitale	phalanges / orteils / pied
Jambe	
. Aplasie	tibiale / péronière / totale
. Hypoplasie	tibiale / péronière / totale
Cuisse	
. Aplasie	totale / phocomélie
. Hypoplasie	totale / partielle / I
Articulation du genou	luxation unilatérale / synostose / luxation bilatérale
Rotule	absente / luxée
Tarse	fusion / os surnuméraire

E) DYSPLASIE DES OS

Dysplasie des os longs	(clavicule - humérus - radius - cubitus - fémur - tibia - péroné - côtes) oui / non
Dysplasie des os courts	(os du carpe - métacarpe - phalanges - os du tarse - métatarse) oui / non
Modelage diaphysaire	
. Anomalie de longueur	os courts / os longs
. Anomalie d'épaisseur	os fins / os trapus (= larges)
Forme diaphysaire	incurvation / n
Anomalie de la corticale	fine / dense / épaisse (= hyperostose périostée)
Métaphyses	n / dysplasiques
Epiphyses	dysplasie / calcifications anormales / pseudoépiphyses en cône

F) CEINTURE SCAPULAIRE

Anomalies	oui / non
Clavicule	aplasie unilatérale / aplasie bilatérale / luxation
Omoplate	surélévation unilatérale / surélévation bilatérale / hypoplasie
Articulation de l'épaule	luxation / dysplasie

G) CEINTURE PELVIENNE

Anomalies	oui / non
Aile Iliaque	petite / n / grande
Articulation de la hanche	dysplasie cotyloïdienne / coxa valga / coxa vara / luxation
Pubis	n / absent / hypoplasie
Bassin	hypoplasie / n

H) QUALITE DE L'OS

Age osseux	avancé / n / retardé
Ostéolyse	phalangienne / carpotarsienne / multicentrique / I
Ostéoporose	segmentaire / diffuse / I
Ostéopétrose	segmentaire / diffuse / I
Fragilité osseuse	congénitale / tardive / I
Calcifications ectopiques	squelettiques / extrasquelettiques / I
Microgéodes	oui / non

XIV - SYSTEME NERVEUX CENTRAL , PERIPHERIQUE ET APPAREILS SENSORIELS

A) MALFORMATIONS DU SYSTEME NERVEUX CENTRAL

Absence d'hémisphères cérébraux	anencéphalie / crânioschisis / hydranencéphalie
Dysraphie	
. Type	lipome rachidien / méningocèle / myéloméningocèle
. Topographie	cervicale / dorsale / lombosacrée
Encéphalocèle	frontale / occipitale / autre
Anomalie cérébrale médiane	agénésie du corps calleux / Holoprosencéphalie (= arhinencéphalie)
Hydrocéphalie	asymétrique / triventriculaire / quadriventriculaire / porencéphalie
Microcéphalie	primitive / secondaire / séquellaire
Agénésie cérébelleuse	vermienne / totale / partielle / autre
Dystrophie	poliodystrophie / leucodystrophie / globale
Atrophie	frontale / temporale / Pariétale / occipitale
Malformation vasculaire	angiome / angiomatose / télangiectasie capillaire
Malformation obstructive	sténose du sylvius / malformation de Dandy - Walker
Malformation cérébro - médullaire	Arnold-Chiari / absente
Dilatation Ependymaire	syringomyélie / syringobulbie

B) ANOMALIES FONCTIONNELLES

Retard psychomoteur	neuromoteur / cognitif / global/ I
Trouble du tonus	hypotonie / hypertonie pyramidale / dystonie / I

Ataxie	locomotrice / cérébelleuse / vestibulaire / I
Troubles du langage	retard de parole / retard simple / retard grave / I
Troubles de coordination	lésionnels / fonctionnels / I
Troubles de vigilance	chroniques / coma
Mouvements anormaux	syncinésies / convulsions / tremblements / athétose
Epilepsie	oui / non
Troubles moteurs centraux	monoplégie / hémiplégie / paraplégie / quadriplégie
Troubles sensitifs	superficiels / profonds
Neuropathie Périphérique	polynévrite / polyradiculonévrite chronique
Paralysie du Plexus Brachial	obstétricale / acquise / névrite
Paralysie faciale	centrale / périphérique / inférieure / I
Compression nerveuse	du médian (= syndrôme du canal carpien)/ du cubital / du sciatique poplité externe
Réflexes ostéotendineux	abolis / vifs / n
Débilité mentale	profonde / moyenne / légère / I
Troubles du comportement	moteurs / alimentaires / relationnels / I
Encéphalopathie	métabolique / infectieuse / I

C) TUMEURS

Tumeurs du système nerveux central	sus-tentorielles / sous-tentorielles / plexus choroïde
Tumeurs des enveloppes	méningiome / kyste arachnoïdien / kyste dermoïde / lipome intrarachidien
Type cellulaire	gliome / tumeur neuronale

D) MUSCLES

Développement	atrophie / hypertrophie
Topographie lésionnelle	face / extrémités / ceinture scapulaire / ceinture pelvienne / généralisée

E) EXPLORATIONS ELECTROPHYSIOLOGIQUES

Anomalie à l'EEG	paroxystique / lent / déprimé /I
Anomalie à l'EMG	type neurogène / type myogène
Potentiels évoqués visuels	éteints / n
Potentiels évoqués auditifs	éteints / diminution / latence longue
Diminution de la vitesse de conduction	motrice / sensitive

F) ANOMALIES DE L'OEIL

Nystagmus	horizontal / vertical / rotatoire / I
Ophtalmoplégie	unilatérale / bilatérale / Ptosis
Strabisme	divergent / convergent / I
Aspect de la rétine	angiome / rétinite pigmentaire / dysplasie / tâche maculaire
Aspect de la papille	atrophie / oedème / colobome
Trouble de réfraction	myopie / hypermétropie / astigmatisme

Tumeur oculaire	rétinoblastome / gliome du chiasma
Troubles de la vision	amaurose / amblyopie / cécité
Pathologie rétinienne	décollement / dégénérescence vasculaire

G) ANOMALIES DE L'OREILLE

Surdité	de transmission / de perception / I
Malformation	des osselets / de l'organe de Corti / de la caisse du tympan
Conduit Auditif externe	étroit / n / absent
Conduit Auditif interne	étroit / n / absent

XV - GLANDES ENDOCRINES - ONCOLOGIE - METABOLISME

A) GLANDES ENDOCRINES

Hypophyse	absente / tumeur / tumeur parasellaire
Parathyroïdes	absentes / hyperplasiques / adénome / tumeur
Taux sanquin de PTH	bas / n / augmenté
Corticosurrénales	absentes / hyperplasiques / tumeur / hypoplasiques
Médullosurrénales	absentes / tumeur / hyperplasiques / hypoplasiques
Taux sanguin d'insuline	bas / n / augmenté
Pancréas endocrine	absence / hyperplasie / tumeur
Puberté	précoce / différée / n / retardée
Testicule endocrine	absence / hyperplasie / tumeur
Hermaphrodisme	vrai / pseudohermaphrodisme féminin / pseudohermaphrodisme masculin
Ovaire	absent / fibreux / kystique / tumoral

B) ONCOLOGIE

Tumeur de la crête neurale	sympathome / neuroblastome / Apudome
Tumeur des parties molles	rhabdomyosarcome / tumeur fibroblastique / tumeur mésenchymateuse
Tératome	
. Type	bénin / malin / cordome
. topographie	buccal / sacrococcygien / autre
Hamarthome	unique / multiple / I
Tumeur cutanée	spinocellulaire / basocellulaire (= naevomatose basocellulaire)/ autre

C) METABOLISME

Protéines	
. Chromatographie des acides aminés dans le sang	n / anormal
Glucides	
. Glycémie	hypo-/ hyper-
. Mucopolysaccharidurie	/ oligosaccharidurie / Sulfatidurie
Lipides	
. Cholestérolémie	hypo-/ hyper-
. Triglycéridémie	hypo-/ hyper-
Electrolytes	
. Calcémie	hypo / hyper

- L E X I Q U E -

LEXIQUE

TH = chapitre du thésaurus dont fait partie le signe
NA = niveau d'accessibilité
SY = numéros d'identification des syndrômes où apparait le signe

	TH	NA
1 - (lèvre supérieure,fente, *) fente labiale fissure labiale SY : A2 A3 A5 A7 A8 A9 A10 A13 A15 A17 A18 B4 B7 B8 B9 B12 B18 B25 C4 C7 C8 C10 C17 C20 D3 E3 F1 F3 F4 F8 F11 F17 F19 F20 F22 F25	III	1
2 - (palais,fente,bilatérale) fente palatine bilatérale SY : A14	III	1
3 - (palais,fente, *) fente palatine SY : A1 A2 A3 A4 A5 A6 A7 A8 A9 A10 A11 A12 A13 A15 A16 A17 A18 A19 A20 A21 B1 B2 B4 B5 B6 B7 B8 B9 B10 B11 B12 B13 B14 B15 B16 B17 B18 B19 B20 B21 B22 B23 B24 B25 B26 C1 C2 C3 C4 C5 C6 C7 C8 C9 C10 C11 C12 C13 C14 C15 C16 C17 C18 C19 C20 C21 D1 D2 D3 D4 D5 E1 E2 E3 F1 F2 F3 F4 F5 F6 F7 F8 F9 F10 F11 F12 F13 F14 F15 F16 F17 F18 F19 F20 F21 F22 F23 F24 F25 F26	III	1
4 - (luette, * ,bifide) luette bifide uvule bifide SY : A11 B3 B6 B8 B10 B11 B15 C10 C13 C14 D5	III	1
5 - (palais, * ,ogival) palais ogival voûte palatine ogivale voûte palatine haute SY : A1 A4 A5 A7 A11 B8 B10 B11 C8 C10 F8 F10 F13 F21 F23	III	1
6 - (palais, * ,dupliqué) palais dupliqué duplication palatine SY : C18	III	1

7 - (creux poplité, * , ptérygium) V1 1
ptérygium poplité
bride poplitée
SY : A2 A3

8 - (région intercrurale, * ,ptérygium) VI 1
ptérygium intercrural
bride intercrurale
SY : A2

9 - (membres, * , ptérygions) V1 1
ptérygions multiples des membres
brides multiples
ptérygions multiples
SY : B16 C13

10 - (organes génitaux externes, * , anomalies) V11 1
anomalies des organes génitaux externes
organes génitaux externes anormaux
SY : A2 C17

11 - (scrotum,hypoplasie, *) VII 1
scrotum hypoplasique
hypoplasie du scrotum
SY : A2

12 - (scrotum, * ,bifide) VII 1
scrotum bifide
bifidité du scrotum
scrotum vulviforme
scrotum fendu
sillon scrotal
SY : A2 B6 F17

13 - (grandes lèvres,hypoplasie, *) VII 1
hypoplasie des grandes lèvres
grandes lèvres hypoplasiques
SY : A2

14 - (clitoris,hypertrophie, *) VII 1
hypertrophie du clitoris
hypertrophie clitoridienne
clitoromégalie
SY : A2 B4 C21 E2

15 - (lèvre inférieure,fossette, *) III 1
fossette de la lèvre inférieure
SY : A2 A3 A8

16 - (bouche,brides,intermaxillaires) III 1
brides intermaxillaires
brides intrabuccales intermaxillaires
brides syngnathiques
SY : A2 C2

17 - (ongle,hypoplasie, *) IV 1
hypoplasie des ongles
hypoplasie unguéale
ongles hypoplasiques
SY : A2 A14 B4 B17 B19 E3 F10 F19

18 - (scoliose, * , *) V 1
scoliose
SY : A1 A2 A6 A7 A18 A19 A20 B4 B7 B8 B14 B15
B16 B24 C10 C13 C14 F3 F10 F11 F23

19 - (lordose, * , *) V 1
lordose
sy : A2 A19 A20 B24

20 - (cyphose, * , *) V 1
cyphose
SY : A1 A6 A7 A19 A20 B5 B7 B24 F10 F13 F15

21 - (cyphoscoliose, * , *) V 1
cyphoscoliose
SY : A9 B14

22 - (abdomen, * ,hernie) V 1
hernie abdominale
SY : F21

23 - (région inguinale, * ,hernie) V 1
hernie inguinale
SY : A1 A2 A13 A14 A18 A19 B4 B6 B8 B16 B24
C6 C10 F10 F13 F19

24 - (région ombilicale, * ,hernie) V 1
hernie ombilicale
hernie de l'ombilic
SY : A13 A19 B13 C5 C10 C21 F8 F19

25 - (doigts,syndactylie,partielle) VI 1
syndactylie partielle des doigts
syndactylie partielle digitale
syndactylie partielle des membres supérieurs
SY : A2 A11 F17

26 - (doigts,syndactylie, *) VI 1
syndactylie des doigts
syndactylie digitale
SY : A4 A5 A14 D3 F4 F25

27 - (extrémités,syndactylie, *) VI 1
syndactylie des extrémités
syndactylie
SY : A11 B13 B16 C5 C12 F4

28 - (orteils,syndactylie, *) VI 1
syndactylie des orteils
SY : A14 A16 B8 B12 B18 D3

29 - (orteils,syndactylie,partielle) VI 1
syndactylie partielle des orteils
syndactylie partielle des membres inférieurs
SY : A2 A11 B6 C6

30 - (extrémités, brachydactylie, *) VI 1
brachydactylie
doigts et orteils courts
SY : A4 B6 B8 C3 C5

31 - (doigts, * ,allongés) VI 1
doigts allongés
doigts longs
arachnodactylie
SY : A1 B5 F3 F6

32 - (doigts,brachydactylie,totale) VI 1
brachydactylie totale des doigts
SY : C6

33 - (doigts,brachydactylie, *) VI 1
brachydactylie des doigts
doigts courts
SY : A1 B23 B24 B26 D3 D4 F2 F4 F9

34 - (pied, * ,convexe) VI 1
pied convexe
pied en piolet
SY : B16 C13 F19 F20

35 - (pied, * ,varus) VI I
pied varus
pied bot varus
SY : A2 A10 B5 B9 B16 C10 D1

36 - (pied, * ,valgus) VI 1
pied valgus
pied bot valgus
SY : A2 A19 B4 B9 B11

37 - (pied, * ,bot équin) VI 1
pied bot équin
SY : A10 B5 B6 B9 B16 C10 D1

38 - (pied, * ,creux) VI 1
pied creux
SY : D2

39 - (main, * ,en flexion) VI 1
main bote en flexion
main fixée en flexion
SY : A2

40 - (pied, * ,plat) VI 1
pied plat
SY : A1 B11

41 - (pied, * ,plat valgus) VI 1
pied plat valgus
SY : B11 B16

42 - (testicule,ectopie, *) VII 1
ectopie testiculaire
ectopie du testicule
testicule ectopique
SY : A13 A18 F2 F4 F6

43 - (testicules, ectopie,bilatérale) VII 1
ectopie testiculaire bilatérale
SY : B6

44 - (cryptorchidie, * , *) VII 1
cryptorchidie
SY : A2 A4 A14 B4 B8 B11 B16 B24 C5 C13 C21 F3

45 - (utérus, * ,bicorne) XI 4
utérue bicorne
SY : A11 B12 B16 C6 C21

46 - (utérus,hypoplasie, *) XI 4
utérus hypoplasique
hypoplasie de l'utérus
hypoplasie utérine
petit utérus
SY : A2

47 - (tibia,hypoplasie, *) hypoplasie du tibia hypoplasie tibiale tibia hypoplasique SY : A2 A11 C17	XIII	3
48 - (tibia,aplasie, *) aplasie du tibia aplasie tibiale agénésie tibiale tibia absent SY : C15	XIII	1
49 - (rotule,aplasie, *) aplasie de la rotule aplasie rotulienne agénésie rotulienne rotule absente SY : A2 B17	XIII	3
50 - (rotule, * ,luxation) luxation de la rotule luxation rotulienne rotule luxée	XIII	3
51 - (rotule, * ,pseudo-épiphyse) pseudoépiphyse de la rotule pseudoépiphyse rotulienne SY : A2	XIII	3
52 - (phalanges,amputation, *) amputation des phalanges amputation phalangienne SY : A2 F25	XIII	1
53 - (iridodonésis, * , *) iridodonésis luxation du cristallin cristallin luxé SY : A1	III	2
54 - (spina bifida, * , *) spina bifida dysraphie postérieure défaut de fermeture vertébrale postérieure SY : A1 A5 A7 C10 C13 D4 F3 F9	XIII	3 (1)
55- (spina bifida, * ,occulta) spina bifida occulta SY : A2 A9 C14	XIII	3

56 - (méningocèle, * , *) XIV 4 (1)
méningocèle
spina bifida aperta
SY : B12 C4 C5 E1

57 - (taille, * ,grande) II 2
grande taille
taille excessive
SY : A1

58 - (taille, * ,petite) II 2
petite taille
taille faible
retard statural
SY : A7 A21 B1 B6 B9 B11 C6 D4 D5 F12 F14 F19

59 - (taille, * ,normale) II 2
taille normale
SY : A6

60 - (rapport segment supérieur, * ,inférieur à la segment inférieur normale) II 2
rapport segment supérieur/segment inférieur inférieur à la normale
SY : A1

61 - (rapport segment supérieur, * ,supérieur à la segment inférieur normale) II 2
rapport segment supérieur/segment inférieur supérieur à la normale
SY : A19

62 - (brachycéphalie, * , *) III 2
brachycéphalie
diamètre sagittal du crâne diminué
SY : A1 A7 A11 B4 B10 C3 C5 C7 F1 F2 F3 F4 F15 F23

63 - (dolichocéphalie, * , *) III 2
dolichocéphalie
diamètre sagittal du crâne augmenté
SY : F3 F6 F11 F19 F24

64 - (front, * ,bombé) III 1
front bombé
bosse frontale
front proéminent
SY : A1 A7 A9 A18 B7 B9 C10 D2 D3 D4 F2 F3 F11 F12 F14 F18 F22 F23 F26

65 - (front, * ,plat) III 1
front plat
front aplati
aplatissement frontal
SY : A11

66 - (yeux, * ,enfoncés) III 1
yeux enfoncés
orbites profondes
enophtalmie
SY : A1 B1 B13 F12 F24

67 - (yeux, * ,saillants) III 1
yeux saillants
exophtalmie
orbites saillantes
yeux proéminants
SY : A7 A11 A19 C9 C21 F3

68 - (sclérotique, * ,bleue) III 1
sclérotique bleue
SY : A1 B4

69 - (dent,articulé,anomalie) III 1
anomalie de l'articulé dentaire
troubles de l'articulé dentaire
SY : A7 A9 A11 A18 B10 C6 D3

70 - (face, * ,longue) III 1
face longue
face allongée
allongement facial
SY : A1

71 - (face, * ,ronde) III 1
face ronde
face arrondie
face lunaire
faciès lunaire
SY : A19 F10 F15 F21 F23

72 - (face, * ,triangulaire) III 1
face triangulaire
SY : F1 F11

73 - (face, * ,carrée) III 1
face carrée
SY : B24 F2

74 - (cornée, * ,petite) petite cornée microcornée SY : A17 C10 F11	III	2
75 - (kératomégalie, * , *) kératomégalie mégalocornée macrocornée SY : A1	III	2
76 - (microsphérophakie, * , *) microsphérophakie SY : A1	III	2
77 - (cataracte, * , *) cataracte cristallin opaque opacité du cristallin sy : A5 A6 A9 A19 A20 B6 B7 B12 C5 C10 C20	III	2 (4)
78 - (iris,colobome, *) colobome de l'iris SY : A1 A4 C10 F3 F11 F16 F17 F18	III	1
79 - (tissu sous-cutané,dystrophie, *) dystrophie du tissu sous-cutané tissu sous-cutané dystrophique SY : A1 F4	IV	1
80 - (thorax, * ,en entonnoir) thorax en entonnoir pectus excavatum SY : A1	V	1
81 - (macroskélie, * , *) macroskélie gigantisme des membres membres allongés allongement des membres SY : A1	VI	1
82 - (gros orteil, * ,large) gros orteil large 1er orteil large SY : A1 B8	VI	1
83 - (articulations, * ,hyperlaxité) hyperlaxité articulaire SY : A1 B9 B17 F14 F23	VI	1

84 - (genou, * ,hyperlaxité) hyperlaxité du genou SY : A1	VI	1
85 - (aorte, * ,anévrysme) anévrysme de l'aorte) anévrysme aortique SY : A1	VIII	4
86 - (aorte, * ,coarctation) coarctation de l'aorte coarctation aortique coarctation de l'isthme aortique SY : A1 C10 C12 F7 F11	VIII	4
87 - (aorte,orifice,rétrécissement) rétrécissement de l'orifice aortique rétrécissement aortique SY : F19	VIII	4
88 - (artères systémiques, * ,anévrysmes) anévrysmes des artères systémiques SY : A1	VIII	4
89 - (artères pulmonaires, * ,anévrysmes) anévrysmes des artères pulmonaires SY : A1	VIII	4
90 - (valve mitrale, * ,malformation) malformation mitrale SY : A1	VIII	4
91 - (angor, * , *) angor angine de poitrine maladie angineuse douleur thoracique à l'effort douleur angineuse SY : A1	VIII	3 (1)
92 - (artères, * ,hypertension) hypertension artérielle SY : A1	VIII	2
93 - (poumons, * ,emphysème) emphysème pulmonaire emphysème SY : A1	IX	3

94 - (poumons, * ,atélectasie) IX 3
atélectasie pulmonaire
atélectasie
SY : A1

95 - (pneumothorax, * , *) X 3
pneumothorax
SY : A1

96 - (thrombopénie, * , *) XII 3
thrombopénie
SY : A1 F11

97 - (âge osseux, * ,avancé) XIII 3
âge osseux avancé
avance de l'âge osseux
SY : A1 C3 C21

98 - (âge osseux, * ,retardé) XIII 3
âge osseux retardé
retard de l'âge osseux
retard d'ossification
SY : A20 B11 B17 C6 F3 F11

99 - (os,corticale,épaisse) XIII 3
corticale épaisse
corticale des os longs épaisse
hyperostose périostée des os longs
SY : A1 B11 B24 C21

100 - (hanche, * ,luxation) XIII 3
luxation de hanche
SY : A1 A6 A18 B6 B14 B22 B24 C15 C20 E2
F6 F12 F13 F19 F21 F24

101 - (genou, * ,luxation) XIII 3
luxation du genou
SY : A1 B9 F24

102 - (épaule, * ,luxation) XIII 3
luxation de l'épaule
SY : A1 B24 F6

103 - (myopie, * , *) XIV 2
myopie
SY : A1 A6 A19 A20 C6

104 - (rétine, * ,décollement) XIV 2
décollement de la rétine
décollement rétinien
SY : A1 A6 A19 A20

105 - (acides aminés,chromatographie,anomalie) XV 4
anomalie de la chromatographie des acides aminés
SY : A1

106 - (blépharophimosis, * , *) III 1
blépharophimosis
SY : A5 B5 B11 F23

107 - (blépharophimosis, * ,incomplet) III 1
blépharophimosis incomplet
adhérences filiformes des paupières
brides interpalpébrales
blépharophimosis filiforme
SY : A3 B16

108 - (canal artériel, * ,persistant) VIII 2
canal artériel persistant
persistance du canal artériel
SY : A3 B6 B23 C10 C12 C17 C20 F2 F3 F19 F20 F25

109 - (naissance,décès, *) I 1
décès à la naissance
mort néo-natale
mort-né
mort in utero
SY : A4 B2 B14 C17 F14

110 - (* ,décès ,précoce) I 1
décès précoce
décès avant 7 jours
SY : A4 B4 B23 C1 F8 F11 F17 F21

111 - (longévité, * ,inférieure à 1 an) II 1
longévité inférieure à 1 an
durée de vie inférieure à 1 an
décès avant 1 an
SY : A4 B6 B7 B20 B21 B26 F14 F19 F20

112 - (longévité, * ,de 1 à 15 ans) II 1
longévité de 1 à 15 ans
durée de vie inférieure à 15 ans
décès entre 1 et 15 ans
longévité faible
SY : A13 B12 B24 C6 F12 F14 F15

113 - (région malaire, aplasie, *) III 1 (3)
aplasie de la région malaire
aplasie malaire
relief malaire aplati
hypoplasie malaire
hypoplasie des os malaires
SY : A4 A18 B7 B14 C10 D3 F23

114 - (prognathie, * , *) III 1 (3)
prognathie
SY : A5 A7 A9 B9 B10

115 - (retrognathie, * , *) III 1 (3)
retrognathie
SY : B20 C10 C21 F5 F6 F9 F10 F11 F12 F13 F14
F19 F21 F23 F25

116 - (micrognathie, * , *) III 1 (3)
micrognathie
hypoplasie du maxillaire inférieur
hypoplasie de la machoire
maxillaire inférieur hypoplasique
SY : A4 A6 A16 B5 B6 B11 B12 B16 B19 B20 B21
B24 C2 C6 C12 C15 C16 D1 D5 F1 F2 F3 F16
F17 F24 F25 F26

117 - (fentes palpébrales,obliquité,mongoloïde) III 1
obliquité mongoloïde des fentes palpébrales
fentes palpébrales obliques vers le haut
SY : A12 B7 C11 C16

118 - (fentes palpébrales,obliquité,antimongoloïde) III 1
obliquité antimongoloïdes des fentes palpébrales
fentes palpébrales obliques vers le bas
SY : A4 A11 B15 B16 C10 D2 D4 F7 F15 F23

119 - (points lacrymaux, * ,absents) III 2
absence de points lacrymaux
absence de canaux lacrymaux
absence d'orifices lacrymaux
SY - A4 A14 F3

120 - (microphtalmie, * , *) III 1
microphtalmie
oeil petit
SY : A4 A5 A17 B11 B13 C5 C10 C20 F8 F11 F13
F17 F19 F20

121 - (nez,ensellure,plate) III 1
ensellure nasale plate
ensellure nasale aplatie
base nasale aplatie
SY : A4 A11 B23 D2 D4 E3 F7 F20 F25

122 - (nez,ensellure,saillante) III 1
ensellure nasale saillante
base nasale saillante
SY : F9 F11 F12 F13 F19 F21

123 - (nez,orifice,large) III 1
orifice nasal large
narine élargie
SY : F3

124 - (nez,orifice,étroit) III 1
orifice nasal étroit
narina étroite
SY : A4 A5 A17

125 - (paupière inférieure,colobome, *) III 1
colobome de la paupière inférieure
SY : A4

126 - (paupière supérieure,colobome, *) III 1
colobome de la paupière supérieure
SY : C5

127 - (conjonctive,colobome, *) III 1
colobome de la conjonctive
dermoïde épibulbaire
SY : A4 C10

128 - (orbite,rebord,saillant) III 1
rebord orbitaire saillant
arcade sourcilière saillante
saillie de l'arcade sourcilière
SY : A7 A9 D4

129 - (orbite,rebord,effacé) III 1
rebord orbitaire effacé
rebord orbitaire déprimé
arcade sourcilière effacée
arcade sourcilière aplatie
effacement de l'arcade sourcilière
SY : A4 B11 F3 F7 F19

130 - (oreilles, * ,anomalies) III 1
anomalies de l'oreille
anomalies du pavillon de l'oreille
oreilles anormales
malformations de l'oreille
SY : A4 A5 A16 B11 B13 B22 C3 C12 C20

131 - (espace prétragien,appendices, *) III 1
appendices prétragiens
appendices préauriculaires
SY : A4 B5 C5 C10 F21

132 - (espace prétragien,fossettes, *) III 1
fossettes prétragiennes
SY : A4 F3

133 - (cils, * ,rares) IV 1
cils rares
SY : A4

134 - (appareil cardio-vasculaire, * ,anomalies) VIII 2 (3,4)
anomalies cardio-vasculaires
malformations cardio-vasculaires
SY : A4 B12 C10 F13 F23

135 - (choanes,atrésie, *) IX 2
atrésie des choanes
imperforation des choanes
imperforation choanale
SY : A4 C6

136 - (pouce,hypoplasie,globale) IV 1
hypoplasie globale du pouce
petit pouce
SY : A4 B3 B16 D4 F25

137 - (pouce,hypoplasie, *) VI 1
hypoplasie du pouce
pouce hypoplasique
SY : B18

138 - (mastoïdes,pneumatisation,insuffisante) XIII 3
pneumatisation insuffisante des mastoïdes
absence de pneumatisation des mastoïdes
agénésie des cellules mastoïdiennes
SY : A4 A7 D4

139 - (sinus maxillaires,agénésie, *) XIII 3
agénésie des sinus maxillaires
sinus maxillaires absents
absence de sinus maxillaire
SY : A4 C10

140 - (rachis cervical, * ,anomalies) XIII 3
anomalies du rachis cervical
anomalies des vertèbres cervicales
SY : A4

141 - (coude,synostose, *) XIII 3
synostose du coude
synostose radio-cubitale
SY : A4 A11 B4

142 - (radius,aplasie, *) XIII 1 (3)
aplasie du radius
aplasie radiale
agénésie radiale
SY : A4 B25 F13

143 - (cubitus,aplasie, *) XIII 1 (3)
aplasie du cubitus
aplasie cubitale
agénésie cubitale
SY : B25

144 - (débilité, * , *) XIV 2
débilité mentale
débilité
retard mental
SY : A4 A9 A13 A14 A16 B1 B4 B6 B7 B8 B10 B16
B18 B20 B25 C2 C3 C5 C6 C10 C12 C21 D2 D4
E1 E2 E3 F2 F15 F16 F17

145 - (débilité, * ,sévère) XIV 1 (2)
débilité mentale sévère
débilité mentale profonde
retard mental profond
retard mental sévère
retard mental important
SY : A4 A11 B17 F3 F4 F6 F10 F11 F13 F14 F21
F22 F25 F26

146 - (surdité, * ,de transmission) XIV 4 (2)
surdité de transmission
surdité de conduction
SY : A4 A7 A14 A19 B8 C5 C10 C19 D4

147 - (surdité, * ,de perception) XIV 4 (2)
surdité de perception
SY : A 19

148 - (surdité, * , *) XIV 4 (2,1)
surdité
déficit auditif
SY : A5 A6 A20 B3 D3 F6

149 - (conduits auditifs externes, * ,absents) XIV 1
conduits auditifs externes absents
absence de conduit auditif externe
SY : A4

150 - (osselets de l'oreille moyenne, * ,malformés) XIV 4
osselets malformés
malformation des osselets
malformation de l'oreille moyenne
SY : A4 C19

151 - (télécanthus, * , *) III 2
télécanthus
SY : A5 A9 A14 B8 B11 B15 C5 C19 D3

152 - (canthi,dystopie, *) III 2
dystopie des canthi
ectopie des canthi
SY : D3

153 - (épicanthus, * , *) III 1
épicanthus
SY : A6 B5 B6 B11 B17 E2 E3 F2 F3 F5 F7 F8
F11 F14 F16 F18 F19 F20 F22 F25

154 - (points lacrymaux,ectopie, *) III 1
ectopie des points lacrymaux
points lacrymaux ectopiques
SY : A5

155 - (racine du nez, * ,large) III 1
racine du nez large
racine nasale large
racine nasale élargie
SY : A5 A7 A9 B8 B10 C5 D2 D3 D4 E3 F6 F8 F11
F12 F22 F24 F25

156 - (nez,racine,étroite) III 1
racine du nez étroite
racine nasale étroite
SY : F19 F23

157 - (canitie, * , *) IV 1
canitie
cheveux décolorés
poliose
SY : A5 A14

158 - (iris, * ,hétérochromie) III 1
hétérochromie irienne
hétérochromie de l'iris
SY : A5

159 - (synophrys, * , *) IV 1
synophrys
SY : A5 C6

160 - (hypertélorisme, * , *) IV 2
hypertélorisme
SY : A5 A9 A11 A13 A17 A18 B4 B5 B6 B7 B10
B11 B12 B15 B23 C3 C4 C5 C11 C18 D2 D3
D4 E3 F1 F2 F3 F5 F6 F9 F11 F12 F16 F17
F18 F22 F23 F25

161 - (hypotélorisme, * , *) 111 2
hypotélorisme
SY : A12 B17 F7 F13 F20

162 - (angle naso-frontal, * ,comblé) III 1
angle naso-frontal comblé
SY : A5 B11

163 - (lèvre inférieure, * ,protrusion) III 1
protrusion de la lèvre inférieure
lèvre inférieure protruse
éversion de la lèvre inférieure
SY : A2 B5 F18 F25

164 - (canitie, * ,localisée) IV 1
canitie localisée
mèche argentée
SY : A5 B4

165 - (vitiligo, * , *) IV 1
vitiligo
SY : A5

166 - (omoplate, * ,surélevée) XIII 1
omoplate surélevée
surélévation de l'omoplate
malformation de Sprengel
SY : A5 A9 C13 C14

167 - (crâne, * ,anomalies) III 1 (2,3)
anomalies du crâne
SY : A5

168 - (thorax, * ,anomalies)) V 1 (3)
anomalies du thorax
SY : A5

169 - (membres supérieurs, * ,anomalies) VI 1 (3)
anomalies des membres supérieurs
SY : A5

170 - (charnière lombo-sacrée, * ,malformations) XIII 3
malformation de la charnière lombo-sacrée
malformations lombo-sacrées
SY : A5

171 - (ptosis, * , *) III 1
ptosis
SY : A5 A11 B6 B10 B11 B16 B17 C10 C13 E2
E3 F3 F7 F8 F12 F13 F15 F16 F23

172 - (épiphyses,dysplasie, *) XIII 3
épiphyses dysplasiques
dysplasie épiphysaire des os longs
SY : A6 A11 A19 A20 B9 B19 B24

173 - (dents, * ,anomalies) III 1 (3)
anomalies dentaires
anomalies des dents
SY : A6

174 - (glaucome, * , *) III 2
glaucome
SY : A6 A9 A17

175 - (articulations, * ,blocages) VI 1
blocages articulaires
blocage des articulations
raideur articulaire
blocages articulaires multiples
SY : A6 A11 A12 A19 A20 B4 B5 B7 B15 B21 B23
B24 C3 C20 F9 F11

176 - (doigts, * ,blocages) VI 1
blocages digitaux
blocages des doigts
blocages articulaires digitaux
SY : B26 E2 F7 F10 F19 F26

177 - (bassin,hypoplasie, *) XIII 3
hypoplasie du bassin
bassin hypoplasique
bassin étroit
SY : A6 A19 B14 F19

178 - (corps vertébraux, * ,aplatis) XIII 3
corps vertébraux aplatis
platispondylie
SY : A6 A19 A20 B9 B21 B24

179 - (diaphyses, * ,grêles) XIII 3
diaphyses grêles
diaphyses fines
SY : A6 F3 F11

180 - (rétine, * ,pigmentée) XIV 2
rétine pigmentée
rétine pigmentaire
SY : A6

181 - (cécité, * , *) XIV 1
cécité
SY : A6 A9 C6

182 - (astigmatisme, * , *) XIV 2
astigmatisme
SY : A6 C6

183 - (fontanelle bregmatique, * ,grande) III 1
grande fontanelle bregmatique
grande fontanelle antérieure
fontanelle large
retard de fermeture de la fontanelle bregmatique
retard de fermeture de la fontanelle antérieure
retard de fermeture de la grande fontanelle
SY : A7 A11 F1 F6 F15 F25

184 - (région pariétale, * ,saillante) III 1
région pariétale saillante
bosse pariétale
SY : A7 F2 F18

185 - (région occipitale, * ,saillante) III 1
région occipitale saillante
région occipitale proéminante
bosse accipitale
occiput saillant
occiput proéminant
SY : A7 B15 C21 D4 F18 F25

186 - (nez,arête,affaissée) III 1
arête du nez affaissée
arête nasale affaissée
arête nasale concave
arête nasale déprimée
nez retroussé
SY : A7 A11 A19 B5 B9 C3 C5 C6 F7 F15 F20 F21

187 - (dents, * ,surnuméraires) III 1
dents surnuméraires
SY : A7 D3

188 - (dents,dysplasie, *) III 1
dysplasie dentaire
SY : A7 A14 D3 D10

189 - (cou, * ,long) V 1
cou long
SY : A7

190 - (ceinture scapulaire,mobilité,excessive) V 1
mobilité excessive de la ceinture scapulaire
SY : A7

191 - (os Wormiens, * , *) XIII 3
présence d'os Wormiens
SY : A7 B4 B8 C15

192 - (mandibule,symphyse,absente) XIII 3
absence de symphyse mandibulaire
absence de symphyse de la mandibule
SY : A7

193 - (sutures, * ,distendues) XIII 3
sutures distendues
retard de fermeture des sutures
SY : A7

194 - (sinus sphénoïdal,agénésie, *) XIII 3
aganésie du sinus sphénoïdal
SY : A7

195 - (sinus ethmoïdal,agénésie, *) XIII 3
agénésie du sinus ethmoïdal
agénésie des cellules ethmoïdales
SY : A7

196 - (métacarpes, * ,pseudo-épiphyses) XIII 3
pseudo-épiphyses métacarpiennes
SY : A7 A20 D4 F3

197 - (phalanges distales, * ,épiphyses en cônes) XIII 3
épiphyses des phalanges distales en cône
SY : A7

198 - (2ème métacarpien, * ,long) XIII 3
allongement du 2ème métacarpien
SY : A7

199 - (clavicule,aplasie,unilatérale) XIII 1 (3)
aplasie unilatérale de la clavicule
aplasie unilatérale claviculaire
clavicule aplasique unilatéralement
SY : A7

200 - (clavicule,aplasie,bilatérale) XIII 1 (3)
aplasie bilatérale de la clavicule
aplasie bilatérale claviculaire
clavicule aplasique bilatéralement
SY : A7

201 - (côte, * ,surnuméraire) XIII 3
côte surnuméraire
SY : A7 C13 C14 F3

202 - (genu valgum, * , *) VI 1
genu valgum
SY : A7 A20

203 - (coxa valga, * , *) XIII 3
coxa valga
SY : A7 B6 B17 C2 D4 F10

204 - (coxa vara, * , *) XIII 3
coxa vara
SY : A7 A19 A20 B24

205 - (vertèbres, * ,malformations) XIII 3
malformations des vertèbres
malformations vertébrales
anomalies vertébrales
SY : A7 B16 C10 F2 F3 F18 F24

206 - (oeil,colobome, *) III 1
colobome de l'oeil
colobome oculaire
SY : A9 B12 B13

207 - (régions palmoplantaires,fossettes,punctiformes) IV 1
fossettes punctiformes palmoplantaires
SY : A9

208 - (thorax, * ,étroit) V 2
thorax étroit
SY : A9 B14 F11 F12

209 - (métacarpe, * ,court) VI 1 (3)
brachymétacarpie
SY : A9 B9 F2

210 - (mésentère, * ,kyste) X 4
kyste du mésentère
kyste mésentérique
SY : A9

211 - (vertèbres, * ,fusion) XIII 3
fusion vertébrale
bloc vertébral
SY : A9 B17 C10 C13

212 - (côtes,synostoses, *) XIII 3
synostoses costales
SY : A9

213 - (côtes, * ,courtes) XIII 3
côtes courtes
SY : A9 A20 C17

214 - (côtes, ossification,défaut) XIII 3
défaut d'ossification des côtes
défaut d'ossification costal
SY : A9 B20 F20

215 - (faux du cervelet,calcification, *) XIII 3
calcification de la faux du cervelet
SY : A9

216 - (tente du cervelet,calcification, *) XIII 3
calcification de la tente du cervelet
SY : A9

217 - (ligaments pétroclinoïdiens,calcification, *) XIII 3
calcification des ligaments pétroclinoïdiens
SY : A9

218 - (mandibule, * ,kyste) XIII 3
kyste de la mandibule
kyste mandibulaire
kyste du maxillaire inférieur
SY : A9

219 - (électroencéphalogramme, * ,anomalies) XIV 4
anomalies à l'électroencéphalogramme
anomalies à l'EEG
SY : A9 B5 B6

220 - (médullosurrénale,tumeur, *) XV 4
tumeur de la médullosurrénale
SY : A9

221 - (ovaire, * ,fibrose) XV 4
fibrose ovarienne
ovaire fibreux
SY : A9

222 - (ovaire,tumeur, *) XV 4
tumeur de l'ovaire
tumeur ovarienne
SY : A9

223 - (naevomatose, * ,basocellulaire) XV 4
naevomatose basocellulaire
carcinome basocellulaire
SY : A9

224 - (peau,tumeur, *) IV 1
tumeur cutanée
SY : A9

225 - (crâne,calcification,ectopique) XIII 3
calcification intracrânienne ectopique
SY : A9

226 - (squelette, * ,anomalies) XIII 3
anomalies du squelette
anomalies squelettiques
SY : A9 A19 C12 D4

227 - (extrémités,camptodactylie, *) VI 1
camptodactylie
doigts en flexion
SY : A10 A21 B6 B12 B16 B26 C5 C13 D2 D4
F2 F19 F20 F26

228 - (naissance,poids,élevé) I 2
poids de naissance élevé
gros poids de naissance
SY : A11

229 - (crâniosténose, * , *) XIII 3
crâniosténose
crâniosynostose
fermeture prématurée des sutures
SY : A11 B12 B15 E1 F7

230 - (turricéphalie, * , *) III 1
turricéphalie
SY : A11

231 - (région occipitale, * ,aplatie) III 1
région occipitale aplatie
occiput aplati
aplatissement occipital
SY : A11

232 - (face,asymétrie, *) III 1
asymétrie faciale
face asymétrique
SY : A11 A12 B11 C13 C14

233 - (oreilles,implantation,basse) III 1
implantation basse des oreilles
implantation basse du pavillon de l'oreille
oreilles basses
SY : A11 B5 B6 B14 B23 C5 C6 C10 F3 F8 F11 F14
F15 F16 F17 F19 F20 F23 F24

234 - (alopécie, * , *) IV 1
alopécie
SY : A11 B7 D3

235 - (doigts,syndactylie,cutanée) VI 1
syndactylie cutanée digitale
syndactylie cutanée des doigts
syndactylie cutanée des membres supérieurs
SY : A11

236 - (orteils, syndactylie,cutanée) VI 1
syndactylie cutanée des orteils
syndactylie cutanée des membres inférieurs
SY : A11

237 - (doigts,syndactylie,osseuse) VI 3
syndactylie osseuse des doigts
syndactylie osseuse digitale
SY : A11

238 - (orteils,syndactylie,osseuse) VI 3
syndactylie osseuse des orteils
SY : A11

239 - (doigts,brachydactylie,type D) VI 1
brachydactylie de type D
hypoplasie de la phalange distale du pouce
SY : A11

240 - (extrémité,polydactylie, *) VI 1
polydactylie
SY : A11 B8 B12 C5 C17 C20 D3 F14 F26

241 - (orteils,duplication,partielle) VI 1
duplication partielle des orteils
SY : A11

242 - (septum interventriculaire,communication, *) VIII 4
communication interventriculaire
défaut du septum interventriculaire
défaut septal ventriculaire
SY : A11 B2 B6 B9 B13 B20 B22 C12 C13 C14 C20
E2 F2 F3 F7 F17 F19 F20 F25 F26

243 - (artère pulmonaire,atrésie, *) VIII 4
atrésie des artères pulponaires
atrophie des artères pulmonaires
SY : A11

244 - (poumon,aplasie, *) IX 3
aplasie pulmonaire
SY : A11

245 - (poumon,hypoplasie, *) IX 3
hypoplasie pulmonaire
hypoplasie du poumon
SY : B12 C10 C17

246 - (oesophage,atrésie, *) X 3
atrésie oesophagienne
atrésie de l'oesophage
SY : A11

247 - (pylore, * ,sténose) X 3
sténose du pylore
sténose pylorique
SY : A11 B6 C6 F8

248 - (anus,ectopie, *) X 1
ectopie anale
ectopie de l'anus
SY : A11

249 - (hydronéphrose, * , *) XI 4
hydronéphrose
SY : A11 A14 F9 F17 F19 F20 F26

250 - (rein,dysplasie,multikystique) XI 4
dysplasie multikystique
polykystose rénale
rein polykystique
SY : A11 B20 C17 F11 F15 F20

251 - (crâne,impressions,digitiformes) XIII 3
impressions digitiformes
SY : A11

252 - (maxillaire inférieur ,hypoplasie, *) XIII 3 (1)
hypoplasie du maxillaire inférieur
hypoplasie mandibulaire
mandibule hypoplasique
petite mandibule
maxillaire inférieur hypoplasique
SY : A11 B8 B15 B19 B24 C10 D4 E1 E2

253 - (humérus, * ,court) XIII 1 (3)
humérus court
humérus hypoplasique
raccourcissement huméral
SY : A11 B7 C6

254 - (encéphalopathie, * ,)	XIV	4
encéphalopathie		
SY : A11		
255 - (strabisme, * , *)	XIV	1
strabisme		
SY : A11 A13 A20 B5 B6 C10 E2 E3 F3 F4 F16 F18		
256 - (anophtalmie, * , *)	III	1
anophtalmie		
SY : A12 B12 C5 C10 F20		
257 - (omoplate, * ,décollée)	V	1
omoplate décollée		
décollement de l'omoplate		
scapula alata		
SY : A12		
258 - (plexus bracchial, * ,névrite)	XIV	1
névrite du plexus bracchial		
SY : A12		
259 - (électromyogramme, * ,anomalies)	XIV	1
anomalies à l'électromyogramme		
anomalies à l'EMG		
SY : A12		
260 - (plagiocéphalie, * , *)	III	1
plagiocéphalie		
SY : A13 B6		
261 - (hypospadias, * , *)	VII	1
hypospadias		
SY : A13 B6 B10 B11 C6 F3 F9 F15 F17		
262 - (coeur, * ,anomalies)	VIII	2 (3,4)
anomalies cardiaques		
cardiopathies		
SY : A13 A18 C15 E2 E3 F15		
263 - (anus, * ,imperforation)	X	1 (2)
imperforation anale		
SY : A13 B12 F6 F15 F19		
264 - (appareil urinaire, * ,anomalies)	XI	4
anomalies de l'appareil urinaire		
malformations de l'appareil urinaire		
malformations urinaires		
SY : A13 B13 F6 F14 F21 F25		

265 - (microcéphalie, * , *) III 2
microcéphalie
périmètre crânien petit
SY : A14 A17 A21 B1 B4 B6 B7 B8 B11 B12
B15 B16 B17 B18 B20 B21 C6 C20 C21
E1 E2 E3 F2 F3 F4 F6 F7 F12 F13 F14
F15 F16 F19 F20 F23 F24 F25 F26

266 - (coude,synostose,radiohumérale) XIII 3
synostose radiohumérale du coude
SY : B4

267 - (dents, nombre,insuffisant) III 1
nombre insuffisant de dents
hypodontie
oligodontie
SY : A14 B8 B10 C2 C11 C19 D2 D3

268 - (langue, * ,lobulée) III 1
langue lobulée
langue sillonnée
SY : A14 B8 D3

269 - (peau,taches,achromiques) IV 1
taches achromiques
SY : A14

270 - (naevus, * ,pigmenté) IV 1
naevus pigmenté
naevus pigmentaire
SY : A14

271 - (cheveux, * ,rares) IV 1
cheveux rares
cheveux clairsemés
chevelure clairsemée
SY : A14 B4 B11 B17

272 - (sourcils, * ,rares) IV 1
sourcils rares
sourcils clairsemés
SY : A14 B11 F11

273 - (sourcils, * ,fins) IV 1
sourcils fins
SY : F3

274 - (glandes sébacées, * ,absentes) IV 4
glandes sébacées absentes
absence de glandes sébacées
aplasie des glandes sébacées
SY : A14

275 - (salive,sécrétion,absente) IX 1
absence de sécrétion salivaire
sécrétion salivaire absente
xérostomie
SY : A14

276 - (doigt,amputation,partielle) VI 1
amputation partielle des doigts
amputation partielle digitale
amputation digitale partielle
ectrodactylie
oligodactylie
SY : A14 A16 A18 B25 C2 C6 E1

277 - (métacarpe,amputation,centrale) VI 3
amputation centrale des métacarpes
amputation centrale métacarpienne
SY : A14

278 - (uretère, * ,anomalie) XI 4
anomalie de l'uretère
anomalie urétérale
SY : A14

279 - (rein, * ,anomalie) XI 4
anomalie du rein
anomalie rénale
malformation rénale
SY : A14 B5 B6 B25 F1 F3 F18 F23 F24

280 - (rein,hypoplasie, *) XI 4
hypoplasie du rein
hypoplasie rénale
rein hypoplasique
SY : A14 C6 F11 F17

281 - (cheveux, * ,raides) IV 1
cheveux raides
SY : A15

282 - (ongles,dysplasie, *) IV 1
dysplasie unguéale
dysplasie des ongles
SY : A15

283 - (glandes sudoripares, * ,absentes) IV 1 (4)
glandes sudoripares absentes
absence de glandes sudoripares
SY : A15

284 - (cheveux, * ,cassants) IV 1
cheveux cassants
SY : A17

285 - (extrémités,syndactylie,partielle) VI 1
syndactylie partielle des extrémités
syndactylie partielle
SY : A17 B4 C2 D4

286 - (maxillaire inférieur , * ,hypertrophie) XIII 1
hypertrophie du maxillaire inférieur
maxillaire inférieur hypertrophique
mandibule hypertrophique
mâchoire hypertrophique
SY : A17

287 - (métaphyses,dysplasie, *) XIII 3
dysplasie métaphysaire
dysplasie des métaphyses
SY : A17 A19 A20 B8 B19 B21 B24 F11

288 - (papille,atrophie, *) XIV 2
atrophie de la papille
papille atrophique
atrophie optique
SY : A17 F4 F11

289 - (région crânio-faciale,dysmorphie, *) III 1
dysmorphie de la région crânio-faciale
dysmorphie crânio-faciale
SY - A17 B1 B11

290 - (nanisme, * , *) II 2
nanisme
SY : A18 A20

291 - (macrocéphalie, * ,) III 2
macrocéphalie
SY : A18 F5

292 - (nez, * ,court) III 1
nez court
nez petit
petit nez
SY : A18 B4 B16 C3 C6 C16 F2 F6 F7 F12 F14
F15 F18 F19 F21 F22

293 - (bouche, * ,large) III 1
bouche large
grande bouche
SY : A18 A19 B24 C10 E3 F2 F10 F14

294 - (lèvres,commissures,tombantes) III 1
commissures labiales tombantes
commissures labiales inclinées vers le bas
bouche en carpe
SY : A18 C6 D4 F2 F3 F13 F14 F15 F16

295 - (membres supérieurs,amputation mésomélique, partielle) VI 1
amputation mésomélique partielle des membres supérieurs
SY : A18 C2

296 - (membres inférieurs,amputation mésomélique, partielle) VI 1
amputation mésomélique partielle des membres inférieurs
amputation partielle jambière
SY : A18

297 - (pénis, * ,petit) VII 2
petit pénis
pénis court
verge courte
micropénis
SY : A18 B6 B12 F2 F4 F6 F9 F10 F11 F12 F17 F21 F24

298 - (clitoris,hypoplasie, *) VII 1
hypoplasie clitoridienne
hypoplasie du clitoris
petit clitoris
clitoris hypoplasique
SY : A18

299 - (petites lèvres,hypoplasie, *) VII 1
hypoplasie des petites lèvres
petites lèvres hypoplasiques
SY : A18

300 - (nanisme, * ,dysharmonieux) II 2
nanisme dysharmonieux
retard de taille dysharmonieux
SY : A19 B7 B19 B21 B23 B24 C3 F14

301 - (cou, * ,court) V 1
cou court
SY : A19 A20 B6 C6 C13 C14 E1 F2 F9 F10 F12 F13 F14 F15 F16 F18 F19 F21 F23 F24

302 - (tronc, * ,court) V 2
tronc court
thorax court
brièveté du tronc
SY : A19 A20 B23 D4 F19

303 - (genu varum, * , *) VI 1
genu varum
SY : A19 A20

304 - (doigts, * ,effilés) VI 1
doigts effilés
doigts en fuseau
SY : A19 A21 B9 C6 F1 F3 F7

305 - (appareil respiratoire,infections,récidivantes) IX 1
infections respiratoires récidivantes
infections récidivantes de l'appareil respiratoire
SY : A19 B8 B17 B24 C6

306 - (appareil respiratoire,syndrôme,restrictif) IX 3
syndrôme restrictif de l'appareil respiratoire
SY : A19

307 - (trachéomalacie, * , *) IX 4
trachéomalacie
SY : A19 F25

308 - (urines, * ,mucopolysaccharidurie) XV 4
mucopolysaccharidurie
SY : A19

309 - (métaphyses fémorales,dysplasie, *) XIII 3
dysplasie métaphysaire fémorale
dysplasie des métaphyses fémorales
SY : B7

310 - (fémur, * ,en haltère) XIII 3
fémur en haltère
SY : A19

311 - (os longs, * ,incurvés) XIII 3
os longs incurvés
incurvation des os longs
incurvation diaphysaire
SY : A19 B14 B21

312 - (aile iliaque,hypoplasie, *) XIII 3
aile iliaque hypoplasique
hypoplasie de l'aile iliaque
petite aile iliaque
aile iliaque étroite
SY : A19 A20 D4 F3

313 - (ostéoporose, * ,localisée) XIII 3
ostéoporose localisée
ostéoporose segmentaire
SY : A19 D3

314 - (phalanges, * ,pseudo-épiphyses) XIII 3
pseudo-épiphyses des phalanges
pseudo-épiphyses phalangiennes
SY : A19 F3

315 - (développement psychomoteur,retard,global) XIV 1 (2)
retard psychomoteur global
SY : A19 B5 F12

316 - (tronc, * ,en tonneau) V 1
tronc en tonneau
thorax bombé
SY : A20 F15

317 - (pied, * ,bot) VI 1
pied bot
SY : A20 B7 B12 B24 C10 E1 F7 F10 F11 F13
F17 F24

318 - (angle de Welker, * ,augmenté) III 3
angle de Welker augmenté
augmentation de l'angle de Welker
SY : A20 D3 D4

319 - (charnière dorso-lombaire, * ,malformations) XIII 3
malformations de la charnière lombo-sacrée
anomalies de la charnière lombo-sacrée
SY : A20

320 - (peau,fossettes, *) IV 1
fossettes cutanées
SY : A21 B6 F3

321 - (pouce,implantation,proximale) VI 1
implantation proximale du pouce
insertion proximale du pouce
SY : A21 B6 B24 C6 F3 F25

322 - (doigts, brachydactylie,type B) VI 1
brachydactylie de type B
SY : A21 B17 C11 E3

323 - (croissance,retard,intra-utérin) I 2 (4)
retard de croissance intra-utérin
SY : B4 B6 B11 B17 B24 E2 E3 F1 F3 F17

324 - (front, * ,large) III 1
front large
SY : F1

325 - (philtrum, * ,long) III 1
philtrum long
SY : B5 C3 C6 C16 F1 F13 F21 F24

326 - (nez,arête,convexe) III 1
arête du nez convexe
arête nasale convexe
nez crochu
SY : F1 F12 F22 F23

327 - (oreilles,pavillon,petit) III 1
petit pavillon de l'oreille
oreille petite
SY : B4 C10 F1 F3 F8 F17

328 - (oreilles,rotation,postérieure) III 1
rotation postérieure de l'oreille
SY : F1 F11 F14 F15 F18 F19 F23

329 - (paume,pli,unique) IV 1
pli palmaire unique
pli palmaire simien
SY : B6 B12 B26 C6 C15 F1 F3 F4 F7 F17 F19
F20 F24 F25

330 - (omphalocèle, * , *) V 1
omphalocèle
SY : C21 F1 F19

331 - (tronc artériel, * ,commun) VIII 4
tronc artériel commun
SY : F1

332 - (vésicule biliaire, * ,absente) X 4
absence de vésicule biliaire
vésicule biliaire absente
agénésie de la vésicule biliaire
SY : F1 F15 F21

333 - (thymus,hypoplasie, *) XII 4
thymus hypoplasique
hypoplasie du thymus
hypoplasie thymique
SY : B6 F1

334 - (thymus,agénésie, *) XII 4
agénésie du thymus
agénésie thymique
SY : F1

335 - (cervelet,agénésie,totale) XIV 4
agénésie totale du cervelet
agénésie cérebelleuse totale
aplasie du cervelet
SY : F1

336 - (corticosurrénales,hypoplasie, *) XV 4
hypoplasie des corticosurrénales
corticosurrénales hypoplasiques
hypoplasie corticosurrénalienne
SY : B12 F1

337 - (médullosurrénales,hypoplasie, *) XV 4
hypoplasie des médullosurrénales
médullosurrénales hypoplasiques
hypoplasie médullosurrénalienne
SY : F1 F17

338 - (front, * ,haut) III 1
front haut
SY : B11 F2 F3 F10 F11 F12 F14 F22 F23 F24

339 - (nez,extrémité,large) III 1
extrémité du nez large
extrémité nasale large
bout du nez large
pointe du nez large
SY : B1 B6 B8 B10 C3 C16 F2 F3 F4 F8 F24

340 - (main,tourbillons,sup. à 6) IV 2
nombre de tourbillons supérieur à 6
plus de 6 tourbillons
excès de tourbillons
augmentation du nombre de circonvolutions digitales
SY : B6 D3 F2 F11 F16 F17

341 - (pouce, * ,préhenseur) VI 1
pouce préhenseur
sillon profond entre le 1er et le 2ème orteil
SY : F2

342 - (organes génitaux externes,ambiguité, *) VII 1
ambiguité sexuelle
SY : B12 F2 F11 F14 F17 F20

343 - (septum auriculaire,communication, *) VIII 4
communication interauriculaire
CIA
SY : B13 D1 F2 F3 F14 F17 F19 F20 F25

344 - (gestation,durée,sup. à 42 semaines) I 1
durée de gestation supérieure à 42 semaines
durée gestationelle supérieure à 42 semaines
grossesse prolongée
nouveau-né post-terme
SY : F3 F19

345 - (gestation,durée,inf.à 36 semaines) I 1
durée de gestation inférieure à 36 semaines
durée gestationelle inférieure à 36 semaines
prématurité
nouveau-né prématuré
SY : F3 F17 C10 C21

346 - (croissance,vitesse,lente) II 2
vitesse de croissance lente
retard de croissance staturopondérale
SY : B4 B16 B17 B18 B21 B26 E2 F3 F7 F11 F12 F13 F15 F16 F18 F23

347 - (glabelle, * ,saillante) III 1
glabelle saillante
SY : F3 F15

348 - (nez, * ,large) III 1
nez large
SY : B17 F3 F9 F10 F14 F15

349 - (nez,arête,large) arête du nez large arête nasale large SY : B10 B11 F3	III	1
350 - (philtrum, * ,court) philtrum court SY : F3 F15	III	1
351 - (philtrum, * ,profond) philtrum profond SY : F3 F15 F21	III	1
352 - (philtrum, * ,étroit) philtrum étroit SY : F3	III	1
353 - (hélix, * ,fin) hélix fin SY : F3 F25	III	1
354 - (antitragus, * ,gros) gros antitragus SY : F3	III	1
355 - (vertex,aplasie,cutanée) aplasie cutanée du vertex SY : F3 F20	IV	1
356 - (doigt,arches,supérieures à 4) nombre d'arches digitales supérieur à 4 arches en excès SY : E3 F3 F7 F19	IV	2
357 - (peau,angiome, *) angiome cutané SY : C21 F3	IV	1
358 - (peau,hémangiome,frontal) hémangiome frontal SY : B4 B12 F20	IV	1
359 - (cerveau, * ,malformations) malformations du cerveau malformations cérébrales malformations du SNC SY : F3 F14 F18 F19 F24	XIV	4

360 - (tonus, * ,diminué) XIV 1
hypotonie
SY : B5 B8 B17 F3 F5 F11 F13 F17 F20 F23

361 - (convulsions, * , *) XIV 1 (4)
convulsions
SY : B10 C6 F3 F13 F15 F20 F25

362 - (nystagmus, * , *) XIV 1
nystagmus
SY : B10 F3 F11 F16

363 - (conduit auditif externe, * ,étroit) XIV 2
conduit auditif externe étroit
CAE étroit
SY : B24 F3

364 - (naissance,poids,faible) I 2
poids de naissance faible
petit poids de naissance
SY : B4 B11 B18 C6 F4 F13 F16 F18 F19
F21 F24 F26

365 - (oreilles, * ,grandes) III 1
grandes oreilles
oreilles larges
pavillon de l'oreille développé
SY : F4 F11 F19

366 - (pectus excavatum, * , *) V 1
pectus excavatum
sternum excavatum
thorax en entonnoir
SY : B5 B8 B10 B15 D4 F4

367 - (ligne blanche, * ,hernie) V 1
hernie de la ligne blanche
diastasis des grands droits
SY : C21 F4

368 - (extrémités,clinodactylie, *) VI 1
clinodactylie
SY : B12 F4

369 - (holoprosencéphalie, * ,*) XIV 4
holoprosencéphalie
arhinencéphalie
SY - B12 F4 F8 F16 F17 F20

370 - (croissance,vitesse,normale) II 2
vitesse de croissance normale
croissance normale
SY : F5

371 - (joues, * ,pleines) III 1
joues pleines
joues rondes
SY : B7 F6

372 - (fentes palpébrales, * ,petites) III 1
petites fentes palpébrales
fentes palpébrales courtes
fentes palpébrales étroites
SY : E2 F6 F12 F13 F14 F23

373 - (lèvres, * ,épaisses) III 1
lèvres épaisse
SY : B17 F6

374 - (région périarticulaire,fossettes, *) IV 1
fossettes périarticulaires
SY : F6

375 - (coeur, * ,malformations) VIII 4
malformations du coeur
malformations cardiaques
anomalies cardiaques
SY : B4 B9 B17 B24 B25 C6 C8 F6 F8 F11
F18 F21 F25

376 - (oxycéphalie, * , *) III 1
oxycéphalie
crâne en pain de sucre
SY : F7 F13

377 - (front, * ,étroit) III 1
front étroit
SY : F7 F20

378 - (narines, * ,antéversées) III 1
narines antéversées
narines exposées
orifice narinaire exposé
antéversion des narines
SY : B6 B7 B10 B17 B24 C3 C6 F7 F25

379 - (bouche, * ,petite) III 1
petite bouche
bouche petite
orifice buccal étroit
microstomie
SY : B5 B16 C2 D4 F7 F19 F25

380 - (état mental,retard,modéré) XIV 2
retard mental modéré
retard mental léger
débilité légère
SY : B11 F7

381 - (coeur, * ,tétralogie de Fallot) VIII 4
tétralogie de Fallot
SY : B6 C10 C12 F9 F25 F26

382 - (mégauretère, * , *) XI 4
mégauretère
SY : F9 F19

383 - (système nerveux central, * ,malformation de Dandy-Walker) XIV 4
malformation de Dandy-Walker
SY : B17 B22 C20 F9

384 - (lèvre inférieure, * ,épaisse) III 1
lèvre inférieure épaisse
SY : B14 F10

385 - (nez,ailes,épaisses) III 1
ailes du nez épaisses
SY : F10 F12

386 - (5ème doigt,clinodactylie, *) VI 1
clinodactylie du 5ème doigt
clinodactylie de l'auriculaire
SY : B4 B11 C6 F10 F16 F17 F25

387 - (corps calleux,agénésie, *) XIV 4
agénésie du corps calleux
SY : B6 C5 C20 D3 F10 F17 F20 F21

388 - (naissance,détresse, *) I 1
détresse néo-natale
SY : F11

389 - (lèvres, * ,fines) III 1
lèvres fines
SY : F11

390 - (triradius axial, * , t") IV 2
triradius axial en t"
triradius axial distal
triradius palmaire en t"
SY : B6 C6 F11 F19 F20

391 - (main, * ,bote) VI 1
main bote
SY : F11

392 - (dextrocardie, * , *) VIII 3
dextrocardie
SY : B5 F11

393 - (uretère, * ,absent) XI 4
uretère absent
absence d'uretère
SY : F11

394 - (érythropénie, * , *) XII 3
érythropénie
nombre d'érythrocytes diminué
SY : F11

395 - (os, * ,fragile) XIII 3 (1)
os fragile
fragilité osseuse
SY : F11

396 - (* ,poids,prise faible) II 2
prise de poids faible
prise pondérale faible
gain pondéral faible
prise de poids insuffisante
SY : F12 F13 F19 F20

397 - (oreille,lobe,saillant) III 1
lobe de l'oreille saillant
SY : F12

398 - (oreille,méat,étroit) III 1
méat de l'oreille étroit
méat auriculaire étroit
SY : C10 F12

399 - (trigonocéphalie, * , *) III 1
trigonocéphalie
SY : F13

400 - (crâne,asymétrie, *) III 1
asymétrie du crâne
crâne asymétrique
SY : F13 F25

401 - (nez, * ,saillant) III 1
nez saillant
nez proéminent
SY : F13

402 - (lèvre supérieure, * ,fine) III 1
lèvre supérieure fine
lèvre supérieure mince
SY : C6 C16 F13

403 - (puberté,retard, *) XV 1
puberté retardée
retard pubertaire
SY : F13

404 - (membres supérieurs,hypoplasie rhizomélique,*) VI 3
hypoplasie rhizomélique des membres supérieurs
hypoplasie brachiale des membres supérieurs
SY : F14

405 - (membres inférieurs,hypoplasie rhizomélique,*) VI 3
hypoplasie rhizomélique des membres inférieurs
hypoplasie crurale des membres inférieurs
SY : F14

406 - (aorte, * ,sténose) VIII 4
sténose de l'aorte
sténose aortique
SY : F14

407 - (appareil digestif, * ,malformations) X 1 (3,4)
malformations de l'appareil digestif
SY : F14

408 - (hélix, * ,épais) III 1
hélix épais
SY : B24 B25 F15 F16

409 - (respiration,pause, *) pause respiratoire apnée SY : F15	IX	2
410 - (bronches, * ,anomalies) anomalies bronchiques SY : F15	IX	3
411 - (diaphragme, * ,hernie) hernie diaphragmatique SY : E3 F15 F19	X	3
412 - (intestin, * ,malrotation) malrotation intestinale SY : B12 C6 C21 F15 F20	X	4
413 - (déglutition, * ,troubles) troubles de la déglutition SY : C6 F15 F25	X	1
414 - (longévité, * ,normale) longévité normale durée de vie normale SY : F16	II	1
415 - (lèvre supérieure, * ,épaisse) lèvre supérieure épaisse SY : F16	III	1
416 - (cou, * ,ptérygium) ptérygium du cou ptérygium colli SY : E3 F16 F25	V	1
417 - (fontanelle postérieure, * ,large) fontanelle postérieure large SY : F17	III	1 (3)
418 - (langue, * ,grosse) grosse langue macroglossie SY : C21 F17	III	1
419 - (face,hémiatrophie, *) hémiatrophie faciale hémiatrophie de la face SY : C10 F17	III	1

420 - (choroïde,colobome, *) colobome de la choroïde SY : F17	III	2
421 - (hydrocéphalie, * , *) hydrocéphalie SY : B6 B8 B12 B22 B25 C20 C21 D3 E1 F17	XIV	4 (1)
422 - (système nerveux central, * , malformation d'Arnold-Chiari) malformation d'Arnold-Chiari SY : F18	XIV	4
423 - (région lombo-sacrée,dysraphie, *) dysraphie lombo-sacrée Spina-Bifida lombo-sacrée SY : B4 F17	XIV	3 (1)
424 - (testicule,aplasie, *) aplasie du testicule aplasie testiculaire agénésie testiculaire absence de testicule SY : F17	XV	4 (1)
425 - (ovaire, aplasie, *) aplasie de l'ovaire aplasie ovarienne agénésie ovarienne absence d'ovaire SY : F17	XV	4
426 - (veine cave supérieure gauche, * ,persistante) persistance de la VCSG VCSG persistante SY : C10 C17 D1	VIII	4
427 - (coeur,rythme,troubles) troubles du rythme cardiaque SY : D1	VIII	1 (2,3)
428 - (lèvre supérieure,fente, médiane) fente médiane de la lèvre supérieure fente labiale médiane SY : C5 D2 D3 F20	III	1

429 - (coude, * ,luxation) XIII 3
luxation du coude
luxation radio-humérale
SY : B9 B17 B18 C6 D2 D4 F24

430 - (épilepsie, * , *) XIV 4
épilepsie
SY : B4 B6 D2

431 - (nez, * ,étroit) III 1
nez étroit
nez fin
SY : D3

432 - (langue, * ,immobile) III 1
langue immobile
ankyloglosse
SY B8 B12 C17 D3

433 - (glandes sébacées,hyperplasie, *) IV 1
hyperplasie des glandes sébacées
glandes sébacées hyperplasiques
milium
SY : D3

434 - (doigts,clinodactylie,multiple) VI 1
clinodactylie multiple des doigts
clinodactylie digitale
clinodactylie des doigts
SY : D3

435 - (orteils,,brachydactylie, *) VI 1
brachydactylie des orteils
SY : B17 D3

436 - (orteils,polydactylie, *) VI 1
polydactylie des orteils
SY : B17 D3

437 - (métacarpes, * ,courts) XIII 1
métacarpes courts
SY : D3

438 - (métacarpes, * ,trapus) XIII 3
métacarpes trapus
SY : D3

439 - (os longs, * ,épiphyses en cône) XIII 3
épiphyses en cône
SY : B8 C3 C6 D3

440 - (maxillaire inférieur,fente, *) XIII 1
fente du maxillaire inférieur
fente de la mandibule
mandibule fendue
SY : D5

441 - (débilité, * ,moyenne) XIV 1 (2)
débilité mentale moyenne
débilité mentale modérée
SY : D3

442 - (porencéphalie, * , *) XIV 4
porencéphalie
SY : B8 D3

443 - (hamartome, * ,unique) XV 1 (4)
hamartome unique
SY : B8 C17 D3

444 - (membres inférieurs, * ,incurvés) VI 1
incurvation des membres inférieurs
membres inférieurs incurvés
SY : D4

445 - (1er orteil,hypoplasie,globale) VI 1
hypoplasie globale du 1er orteil
SY : D4

446 - (pouce, * ,spatulé) VI 1
pouce spatulé
pouce en spatule
SY : B9 D4

447 - (1er orteil, * ,spatulé) VI 1
1er orteil spatulé
1er orteil en spatule
SY : B6 D4

448 - (métatarses, * ,pseudo-épiphyses) XIII 3
pseudo-épiphyses des métatarses
pseudo-épiphyses métatarsiennes
SY : D4

449 - (carpe, * ,fusion) fusion du carpe fusion des os du carpe synostose carpienne SY : C6 C13 C19 C24 D4		XIII	3
450 - (métacarpes, * ,fusion) fusion des métacarpes synostose des métacarpes synostose métacarpienne SY : B4 D4		XIII	3
451 - (bouche, * ,tératome) tératome buccal SY : C1		XV	4
452 - (langue, * ,petite) petite langue SY : C2 C10		III	1
453 - (membres,amputation,partielle) amputation partielle des membres SY : C2		VI	1
454 - (métacarpes,amputation, *) amputation métacarpienne amputation des métacarpes SY : C2		VI	1 (3)
455 - (membres,amputation rhizomélique, *) amputation rhizomélique des membres SY : B7 C2		VI	1
456 - (face,paralysie,centrale) paralysie faciale centrale SY : C2		XIV	1
457 - (membres,amputation,congénitale) amputation congénitale des membres amputation des membres SY : B4 C2		VI	1
458 - (membres,hypoplasie rhizomélique, *) hypoplasie rhizomélique des membres hypoplasie partielle rhizomélique SY : C3		VI	3

459 - (membres, hypoplasie mésomélique, *) VI 3
hypoplasie mésomélique des membres
hypoplasie partielle mésomélique
SY : C3

460 - (os,calcifications,extrasquelettiques) XIII 3
calcifications extrasquelettiques
SY : C3

461 - (corps vertébraux,fentes,coronales) XIII 3
fentes coronales des vertèbres
défaut d'ossification des corps vertébraux
SY : B7 B20 B21 C3

462 - (crâne,voûte,épaisse) XIII 3
voûte du crâne épaisse
voûte épaisse
SY : C3

463 - (encéphalocèle, * , *) XIV 4 (1)
encéphalocèle
SY : C4 E1

464 - (gliome, * , *) XIV 4
gliome
SY : C4 C21

465 - (nez, * ,plat) III 1
nez plat
SY : C5

466 - (nez,pointe,bifide) III 1
pointe du nez bifide
extrémité nasale bifide
bifidité de la pointe du nez
SY : B8 C5

467 - (nez,ectopie, *) III 1
ectopie du nez
ectopie nasale
SY : C5

468 - (tragus,aplasie, *) III 1
aplasie du tragus
absence de tragus
tragus absent
tragus aplasique
SY : C5

469 - (narines,ectopie, *) III 1
ectopie des narines
ectopie des orifices narinaires
SY : C5

470 - (cheveux,implantation frontale,en V) IV 1
implantation capillaire frontale en V
SY : C5

471 - (cranium bifidum, * , *) XIII 1
cranium bifidum
SY : C5

472 - (sinus frontaux,agénésie, *) XIII 3
agénésie des sinus frontaux
SY : C5

473 - (encéphalocèle, * ,antérieur) XIV 4
encéphalocèle antérieur
SY : C5

474 - (naissance,détresse,respiratoire) I 1
détresse respiratoire néo-natale
SY : B14 C6 C17

475 - (lèvre inférieure, * ,fine) III 1
lèvre inférieure fine
SY : C6

476 - (cils, * ,longs) IV 1
cils longs
SY : C6

477 - (cils, * ,bouclés) IV 1
cils bouclés
SY : C6

478 - (cheveux,implantation postérieure,basse) IV 1
implantation capillaire postérieure basse
SY : C6 C13 C14

479 - (hirsutisme, * , *) IV 1
hirsutisme
SY : B5 B17 C6 E2

480 - (crêtes digitales,hypoplasie, *) IV 2
hypoplasie des crêtes digitales
SY : C6

481 - (* ,angiomes, *) IV 4 (1)
angiomes
SY : B4 C6 E2

482 - (mamelons,hypoplasie, *) V 1
hypoplasie des mamelons
hypoplasie mamelonnaire
petits mamelons
SY : C6 F19

483 - (membres supérieurs,hypoplasie acromélique, *) VI 3
hypoplasie acromélique des membres supérieurs
SY : C6

484 - (membres inférieurs,hypoplasie acromélique, *) VI 3
hypoplasie acromélique des membres inférieurs
SY : C6

485 - (membres supérieurs,hypoplasie mésomélique, *) VI 3
hypoplasie mésomélique des membres supérieurs
hypoplasie antibrachiale des membres supérieurs
SY : C6

486 - (5ème doigt, pli,unique) VI 1
pli unique du 5ème doigt
pli de flexion unique du 5ème doigt
SY : C6

487 - (membres, * ,phocomélie) VI 1
phocomélie
amputation partielle des membres
BY : B4 C6

488 - (articulation, * ,blocage unique) VI 1
blocage articulaire unique
SY : B18 C6

489 - (membres supérieurs,hypoplasie,globale) VI 1
hypoplasie globale des membres supérieurs
micromélie des membres supérieurs
SY : B18 B21 B24 C6

490 - (grandes lèvres,hypoplasie, *) hypoplasie des grandes lèvres atrésie des grandes lèvres SY : B16 C6 C13 F19	VII	1
491 - (cri, * ,faible) cri faible SY : C6	IX	1
492 - (cri, * ,rauque) cri rauque voix rauque SY : C6	IX	1
493 - (succion, * ,troubles) troubles de la succion SY : C6	X	1
494 - (orifice cardiotubérositaire, * ,malposition) malposition cardiotubérositaire SY : C6	X	4
495 - (rein, * ,kyste) kyste rénal kyste solitaire rénal SY : C6	XI	4
496 - (gammaglobulines,taux,diminué) hypo-gammaglobulinémie SY : C6	XIII	4
497 - (radius,hypoplasie, *) hypoplasie du radius hypoplasie radiale radius court SY : B23 C6	XIII	3
498 - (cubitus,hypoplasie, *) hypoplasie du cubitus hypoplasie cubitale SY : C6	XIII	3
499 - (avant-bras,aplasie, *) aplasie de l'avant-bras SY : C6	XIII	1

500 - (métacarpes,aplasie, *) XIII 1
aplasie des métacarpes
aplasie métacarpienne
SY : C6 F25

501 - (hanches,dysplasie, *) XIII 3
dysplasie des hanches
SY : C6 F18

502 - (sternum, * ,court) XIII 3
sternum court
SY : C6

503 - (côtes, * ,fines) XIII 3
côtes fines
côtes grêles
côtes filiformes
SY : B14 C6

504 - (épiphyse radiale,dysplasie, *) XIII 3
dysplasie épiphysaire radiale
dysplasie épiphysaire du radius
épiphyse radiale dysplasique
SY : C6

505 - (tonus, * ,augmenté) XIV 1
hypertonie
SY : C6 C20

506 - (langage, * ,troubles) XIV 1
troubles du langage
défaut de langage
retard de langage
SY : C6 F15

507 - (papille,colobome, *) XIV 2
colobome de la papille
SY : C6

508 - (gémellité, * , *) I 4
gémellité
jumeaux
SY: C7

509 - (monstre double, * , *) I 4
monstre double
SY : C7

510 - (glossoptose, * , *) III 1
glossoptose
SY : B20 C8 C21 F21

511 - (anencéphalie, * , *) XIV 4
anencéphalie
SY : B12 C9 E1

512 - (glandes endocrines, * ,anomalies) XV 4
anomalies endocriniennes
anomalies des glandes endocrines
SY : C9

513 - (paupière supérieure,colobome,unilatéral) III 1
colobome unilatéral de la paupière supérieure
SY : C10

514 - (paupière inférieure,colobome,unilatéral) III 1
colobome unilatéral de la paupière inférieure
SY : C10

515 - (langue, * ,bifide) III 1
langue bifide
SY : C10 C17 C18

516 - (coeur, * ,complexe d'Eisenmenger) VIII 4
complexe d'Eisenmenger
SY : C10

517 - (arc aortique, * ,anormal) VIII 4
arc aortique anormal
SY : B6 B13 C10

518 - (glandes salivaires,hypoplasie, *) X 4
hypoplasie des glandes salivaires
glandes salivaires hypoplasiques
SY : C10

519 - (rein, * ,unique) XI 4
rein unique
SY : C10 C13 C14

520 - (uretère,duplicité, *) XI 4
duplicité urétérale
SY : B3 C10 F19

521 - (rein,ectopie, *) XI 4
ectopie rénale
SY : B3 C10

522 - (charnière occipitovertébrale, * ,malformations) XIII 3
malformations de la charnière occipito-vertébrale
SY : C10 C13 C14

523 - (vertèbres, * ,cunéiformes) XIII 3
vertèbres cunéiformes
SY : C10

524 - (vertèbres, * ,surnuméraires) XIII 3
vertèbres surnuméraires
SY : B17 C10

525 - (hémivertèbres, * , *) XIII 3
hémivertèbres
défaut de segmentation des vertèbres
SY : B23 C10 C13 C14

526 - (côtes, * ,anomalies) XIII 3
anomalies des côtes
anomalies costales
malformations costales
SY : B11 B16 B20 C10 F18 F24

527 - (encéphalocèle, * ,postérieur) XIV 4
encéphalocèle postérieur
encéphalocèle occipital
SY : B12 C10

528 - (face,mobilité asymétrique, *) III 1
asymétrie de la mobilité faciale
mobilité faciale asymétrique
SY : C11

529 - (phalanges des doigts,amputation,totale) VI 1
amputation totale phalangienne des doigts
amputation totale des phalanges des doigts
SY : C11

530 - (phalanges des doigts,amputation,centrale) VI 1
amputation centrale des phalanges des doigts
amputation centrale phalangienne des doigts
SY : C11

531 - (phalanges des orteils,amputation,totale) VI 1
amputation totale des phalanges des orteils
amputation totale phalangienne des orteils
SY : C11

532 - (phalanges des orteils,amputation,centrale) VI 1
amputation centrale des phalanges des orteils
amputation centrale phalangienne des orteils
SY : C11

533 - (membres, amputation asymétrique, *) VI 1
amputation asymétrique des membres
SY : C11

534 - (doigts,brachydactylie,type A) VI 3
brachydactylie des membres supérieurs de type A
SY : C11

535 - (face,paralysie, *) XIV 1
paralysie faciale
SY : C11

536 - (oeil, * ,anomalies) III 1
anomalies des yeux
anomalies oculaires
SY : C12

537 - (septum interauriculaire,communication,type ostium II) VIII 4
communication interauriculaire type ostium II
CIA type ostium II
SY : B2 B23 C12

538 - (coeur, * ,situs inversus) VIII 4
situs inversus
SY : C12

539 - (artères pulmonaires, * ,rétrécissement) VIII 4
rétrécissement des artères pulmonaires
SY : C12

540 - (membres supérieurs, * ,ptérygions) VI 1
ptérygion des membres supérieurs
ptérygions multiples des membres supérieurs
SY : C13

541 - (tarse, * ,fusion) XIII 3
fusion du tarse
synostose du tarse
synostose tarsienne
SY : C13 C19

542 - (réflexes ostéo-tendineux, * ,vifs) XIV 2
ROT vifs
hyperréflectivité
SY : C13 C14

543 - (syncinésies, * , *) XIV 1
syncinésies
SY : C13 C14

544 - (syringomyélie, * , *) XIV 4
syringomyélie
SY : C13 C14

545 - (syringobulbie, * , *) XIV 4
syringobulbie
SY : C13

546 - (quadriplégie, * , *) XIV 1
quadriplégie
SY : C13 C14

547 - (sensibilité, * ,troubles) XIV 1 (2)
troubles de la sensibilité
troubles sensitifs
SY : C13 C14

548 - (strabisme, * ,convergent) XIV 1
strabisme convergent
SY : B4 C13 C14

549 - (nystagmus, * ,horizontal) XIV 1
nystagmus horizontal
SY : C13 C14

550 - (rétine,atrophie, *) XIV 2
atrophie de la rétine
atrophie rétinienne
SY : C13 C14

551 - (cou, * ,rigide) V 1
cou rigide
rigidité du cou
rigidité cervicale
SY : C13 C14

552 - (vertèbres,bloc,postérieur) XIII 3
bloc vertébral postérieur
SY : B10 C14

553 - (main, * ,bote cubitale) VI 1
main bote cubitale
SY - C15

554 - (doigts,polydactylie,préaxiale) VI 1
polydactylie préaxiale
SY : B11 C15

555 - (péroné, * ,incurvé) XIII 3
péroné incurvé
incurvation du péroné
incurvation péronière
SY : C15

556 - (fémur,hypoplasie, *) XIII 3
hypoplasie du fémur
hypoplasie fémorale
fémur court
hypoplasie de la cuisse
SY : B4 C16

557 - (hydramnios, * , *) I 2
hydramnios
polyhydramnios
SY : C17 C21 F19

558 - (larynx,atrésie, *) IX 3
atrésie du larynx
atrésie laryngée
SY : B13 C17

559 - (* ,diverticule,de Meckel) X 4
diverticule de Meckel
SY : C20 F19

560 - (neuroblastome, * , *) XV 4
neuroblastome
SY : C20

561 - (oeil,paralysie,bilatérale) XIV 1
paralysie oculo-motrice bilatérale
ophtalmoplégie bilatérale
SY : C20

562 - (grossesse,traitement,maternel) I 1
traitement maternel pendant la grossesse
mère traitée pendant la grossesse
SY : E1 E3

563 - (orteil,amputation,partielle) VI 1
amputation partielle des orteils
SY : E1

564 - (pouce, * ,digitalisé) VI 1
pouce digitalisé
pouce triphalangé
SY : B22 E1

565 - (appareil digestif, * ,anomalies) X 1 (4)
anomalies de l'appareil digestif
SY : E1

566 - (grossesse,intoxication,maternelle) I 1
intoxication maternelle pendant la grossesse
SY: E2

567 - (dermatoglyphes, * ,anomalies) IV 2
anomalies des dermatoglyphes
SY : B4 E2

568 - (* ,coordination,troubles) XIV 1
troubles de coordination
SY : B8 E2

569 - (orteils,comptodactylie, *) VI 1
comptodactylie des orteils
SY : B1

570 - (membres, * ,anomalies) VI 1 (3)
anomalies des membres
SY : B1

571 - (coeur droit, * ,défauts) VIII 4
défauts du coeur droit
SY : B2

572 - (orteils,gigantisme, *) VI 1
gigantisme des orteils
SY : B3

573 - (phalanges,duplication, *) VI 3
phalanges dupliquées
duplication des phalanges
SY : B3

574 - (uretère, * ,sténose) XI 4
sténose de l'uretère
sténose uretérale
SY : B3 B26

575 - (rein,syndrôme,néphrotique) XI 2 (4)
syndrôme néphrotique
SY : B3

576 - (nez,extrémité,pointu) III 1
nez pointu
SY : B4

577 - (nez, ailes,fines) III 1
ailes du nez fines
hypoplasie des ailes du nez
ailes du nez hypoplasiques
SY : B4

578 - (cornée, * ,opaque) III 2
cornée opaque
SY : B4 F19

579 - (5ème doigt,hypoplasie, *) VI 1 (3)
hypoplasie du 5ème doigt
5ème doigt hypoplasique
SY : B4 B17

580 - (pied, * ,bot talus) VI 1
pied bot talus
SY : B4

581 - (pénis, * ,grand) VII 2
grand pénis
macropénis
SY : B4

582 - (rein,forme,en fer à cheval) XI 4
rein en fer à cheval
SY : B4 F19

583 - (genou,synostose, *) XIII 3
synostose du genou
SY : B4

584 - (jambe,hypoplasie, *) XIII 3
hypoplasie de la jambe
jambe hypoplasique
SY : B4

585 - (avant-bras,hypoplasie, *) XIII 3
hypoplasie de l'avant-bras
SY : B4

586 - (bras,hypoplasie, *) XIII 3
hypoplasie du bras
bras hypoplasique
SY : B4

587 - (face, mobilité;absente) III 1
mobilité faciale absente
face immobile
SY : B5

588 - (mamelon, * ,large) V 1
mamelon large
SY : B5

589 - (métacarpes, * ,longs) XIII 1
métacarpes longs
métacarpes allongés
SY : B5

590 - (métatarses, * ,longs) XIII 1
métatarses longs
SY : B5

591 - (phalanges,* ,longues) XIII 1
phalanges longues
allongement des phalanges
SY : B5

592 - (foetus,mouvements,diminués) I 1
mouvements foetaux diminués
activité foetale faible
hypoactivité foetale
SY : B6 F19

593 - (foetus,présentation,par le siège) I 1
présentation par le siège
SY : B6

594 - (naissance, * ,hypotonie) I 1
hypotonie néo-natale
SY : B6

595 - (scaphocéphalie, * , *) III 1
scaphocéphalie
SY : B6

596 - (gencives, * ,épaisses) III 1
gencives épaisses
SY : B6

597 - (région sacrée,fossettes, *) IV 1
fossette sacrée
fossette pilonidale
SY : B6 B11

598 - (mamelons,écart,augmenté) V 2
augmentation de l'écart intermamelonnaire
mamelons écartés
SY : B6 F21

599 - (doigts,polydactylie,postaxiale) VI 1
polydactylie postaxiale
SY : B6 B12 F20

600 - (cri, * ,aigu) IX 1
cri aigu
voix aiguë
SY : B6 B11

601 - (épiphyses,calcifications,anormales) XIII 3
calcifications épiphysaires anormales
anomalies des calcifications épiphysaires
SY : B6 B7 B24

602 - (vermis,agénésie, *) XIV 4
agénésie du vermis
agénésie vermienne
SY : B6

603 - (lobe frontal,atrophie, *) XIV 4
atrophie du lobe frontal
SY : B6

604 - (ichtyose, * , *) IV 1
ichtyose
SY : B7

605 - (métaphyse humérale,dysplasie, *) XIII 3
dysplasie humérale métaphysaire
métaphyse humérale dysplasique
SY : B7

606 - (1ère phalange du gros orteil,duplication, *) VI 3
duplication de la 1ère phalange de gros orteil
1ère phalange du gros orteil dupliquée
SY : B8

607 - (tachypnée, * , *) IX 1
tachypnée
SY : B8

608 - (tarse, * ,os surnuméraire) XIII 3
os surnuméraire du tarse
SY : B8

609 - (face, * ,aplatie) III 1
face aplatie
face plate
aplatissement de la face
SY : B9

610 - (laryngomalacie, * , *) IX 4
laryngomalacie
SY : B9 B15 F25

611 - (ostéoporose, * ,diffuse) XIII 3
ostéoporose diffuse
ostéoporose
SY : B9

612 - (carpe, * ,os surnuméraire) XIII 3
os surnuméraire du carpe
SY : B9

613 - (calcanéum, * ,pseudo-épiphyses) XIII 3
pseudo-épiphyses du calcanéum
SY : B9

614 - (nerf médian, * ,compression) XIV 1
compression du nerf médian
syndrôme du canal carpien
SY : B9

615 - (maxillaire supérieur,hypoplasie, *) XIII 3
hypoplasie du maxillaire supérieur
maxillaire supérieur hypoplasique
SY : B10

616 - (strabisme, * ,divergent) XIV 1
strabisme divergent
SY : B10

617 - (eczéma, * , *) IV 1
eczéma
SY : B11

618 - (diarrhée, * , *) X 1
diarrhée
SY : B11

619 - (anémie, * , *) XII 3
anémie
SY : B11 B22

620 - (* , * ,microcytose) XII 3
microcytose
SY : B11

621 - (anémie, * ,microcytaire) XII 3
anémie microcytaire
SY : B11

622 - (comportement, * ,troubles) XIV 1
troubles du comportement
SY : B11

623 - (front, * ,oblique) III 1
front oblique
front incliné
inclinaison frontale
SY : B12 F20

624 - (orteils,polydactylie,post-axiale) VI 1
polydactylie postaxiale des pieds
polydactylie postaxiale des orteils
SY : B12

625 - (larynx, * ,diastème) IX 4
diastème du larynx
diastème laryngé
SY : B12

626 - (voies biliaires, * ,fibroadénomatose) X 4
fibroadénomatose biliaire
SY : B12

627 - (pancréas, * ,kyste) X 4
kyste du pancréas
kyste pancréatique
SY : B12

628 - (artère ombilicale, * ,unique) I 1
artère ombilicale unique
SY : B12 F19

629 - (rein, * ,polykystose infantile) XI 4
polykystose rénale infantile
SY : B12

630 - (corticosurrénale,aplasie, *) XV 4
aplasie des corticosurrénales
corticosurrénales aplasiques
corticosurrénales absentes
SY : B12

631 - (ablépharie, * ,unilatérale) III 1
ablépharie unilatérale
absence unilatérale de fente palpébrale
SY : B13

632 - (ablépharie, * ,bilatérale) III 1
ablépharie bilatérale
absence bilatérale de fente palpébrale
SY : B13

633 - (ablépharie, * , *) III 1
ablépharie
SY : B13

634 - (oeil,segment antérieur,anomalies) III 2
anomalies du segment antérieur de l'oeil
SY : B13

635 - (nez, * ,anomalies) III 1
anomalies du nez
SY : B13

636 - (glandes lacrymales, * ,absence) IV 1
absence de glandes lacrymales
SY : B13

637 - (sourcils, * ,anomalies) IV 1
anomalies des sourcils
SY : B13

638 - (cils, * ,anomalies) IV 1
anomalies des cils
SY : B13

639 - (valves tricuspides,atrésie, *) VIII 4
atrésie tricuspidienne
atrésie des valves tricuspides
SY : B13

640 - (gros vaisseaux,transposition, *) VIII 4
transposition des gros vaisseaux
SY : B13

641 - (fémurs, * ,incurvés) VI 1 (3)
fémurs incurvés
incurvation fémorale
incurvation crurale
SY : B14

642 - (tibias, * ,incurvés) VI 1 (3)
tibias incurvés
incurvation tibiale
incurvation jambière
SY : B14

643 - (humérus, * ,incurvés) VI 1 (3)
humérus incurvés
incurvation humérale
SY : B14

644 - (péroné,hypoplasie, *) XIII 3
hypoplasie du péroné
péroné hypoplasique
péroné court
SY : B14 B23

645 - (omoplate,hypoplasie, *) XIII 3
hypoplasie de l'omoplate
SY : B14

646 - (pouce, * ,en adduction) VI 1
pouce en adduction
SY : B15 B24

647 - (doigts,camptodactylie, *) VI 1
camptodactylie digitale
SY : B15

648 - (pied, * ,talus équin) VI 1
pied talus équin
SY : B15 B23

649 - (dysphagie, * , *) X 1
dysphagie
SY : B15

650 - (sourcils, * ,abondants) IV 1
sourcils abondants
SY : B17

651 - (orteils,camptodactylie,unique) VI 1
camptodactylie unique d'un orteil
SY : B18

652 - (pouce, * ,blocage) VI 1
blocage du pouce
pouce bloqué
SY : B18

653 - (membres inférieurs,hypoplasie,globale) VI 1
hypoplasie globale des membres inférieurs
micromélie des membres inférieurs
SY : B18 B21 B24

654 - (diamètre biacromial, * ,diminué) V 2
diamètre biacromial diminué
SY : B22

655 - (membres,hypoplasie,globale) VI 1
hypoplasie globale des membres
micromélie des membres
SY : B23 D5

656 - (hépatomégalie, * , *) X 1
hépatomégalie
SY : B23 C21

657 - (splénomégalie, * , *) X 1
splénomégalie
SY : B23 C21

658 - (radius, * ,large) XIII 3
radius large
radius élargi
élargissement du radius
SY : B23

659 - (péroné, * ,large) XIII 3
péroné élargi
péroné large
élargissement du péroné
péroné trapu
SY : B23

660 - (parathyroïde, * ,adénome) XV 4
adénome parathyroïdien
SY : B23

661 - (corticosurrénales,hyperplasie, *) XV 4
hyperplasie des corticosurrénales
hyperplasie corticosurrénalienne
corticosurrénales hyperplasiées
SY : B23 C21

662 - (nez,arête,étroite) III 1
arête nasale étroite
SY : B24

663 - (extrémités,symphalangie, *) VI 1
symphalangie
SY : B24

664 - (os, calcifications,ectopiques) XIII 3
calcifications ectopiques
SY : B24

665 - (vertèbres cervicales, * ,aplaties) XIII 3
vertèbres cervicales aplaties
platispondylie des vertèbres cervicales
SY : B24

666 - (doigts, * ,malformations) VI 1
malformations des doigts
anomalies des doigts
doigts malformés
SY : B24

667 - (membres supérieurs,amputation,congénitale) VI 1
amputation congénitale des membres supérieurs
amputation des membres supérieurs
SY : B25

668 - (placenta, * ,anormal) I 1
anomalies du placenta
placenta anormal
SY: C21 F19

669 - (oreilles,bord supérieur,pointu) III 1
bord supérieur des oreilles pointu
oreille de faune
SY : F 19

670 - (anthélix, * ,proéminent) III 1
anthélix proéminent
SY : F24

671 - (poumons,infections,récidivantes) IX 2 (3)
infections pulmonaires récidivantes
SY : F24

672 - (état psychomoteur,retard,sévère) XIV 1
retard psychomoteur sévère
SY : F23 F24

673 - (philtrum, * ,effacé) III 1
philtrum effacé
SY : F23

674 - (ongles,duplication, *) IV 1
duplication des ongles
ongles dupliqués
SY : F25

675 - (sternum, * ,saillant) V 1
sternum saillant
thorax en carène
SY : F25

676 - (oeil, * ,unique) III 1
oeil unique
cyclopie
SY : F20

677 - (coeur,souffle, *) VIII 2
souffle cardiaque
SY : F20

678 - (vertèbres, * ,absence) XIII 3
absence de vertèbres
SY : F20

679 - (sacrum, * ,absent) XIII 3
absence de sacrum
SY : F20

680 - (système nerveux,dystrophie,globale) XIV 4
dystrophie globale du système nerveux
SY : F20

681 - (naissance,glycémie,basse) XII 3
hypoglycémie néo-natale
SY : C21

682 - (* ,gigantisme,symétrique) VI 1
gigantisme symétrique
SY : C21

683 - (* ,gigantisme,hémicorporel) VI 1
gigantisme hémicorporel
hémihypertrophie
SY : C21

684 - (oreille,lobe,sillon) III 1
sillon du lobe de l'oreille
SY : C21

685 - (hélix,fossette,postérieure) III 1
fossette postérieure de l'hélix
fossette de la face postérieure de l'hélix
SY : C21

686 - (cardiomégalie, * , *) VIII 3
cardiomégalie
SY : C21

687 - (hépatoblastome, * , *) X 4
hépatoblastome
SY : C21

688 - (diaphragme, * ,éventration) X 3
éventration diaphragmatique
SY : C21

689 - (pancréas,hyperplasie, *) X 4
hyperplasie du pancréas
pancréas hyperplasique
SY : C21

690 - (néphroblastome, * , *) XV 4
néphroblastome
tumeur de Wilms
SY : C21

691 - (rein,hypertrophie, *) XI 4
rein hypertrophique
hypertrophie rénale
hypertrophie du rein
SY : C21

692 - (utérus,hypertrophie, *) XI 4
hypertrophie de l'utérus
hypertrophie utérine
utérus hypertrophique
SY : C21

693 - (immunité,déficit,combiné sévère) XII 4
déficit immunitaire combiné sévère
SY : C21

694 - (vertèbres lombaires,déformation,en éperon) XIII 3
déformation des vertèbres lombaires en éperon
SY : C21

695 - (médullo-surrénale,hyperplasie, *) XV 4
hyperplasie de la médullo-surrénale
médullo-surrénale hyperplasiée
SY : C21

696 - (cortico-surrénale, * ,carcinome) XV 4
carcinome de la cortico-surrénale
SY : C21

697 - (testicule endocrine,hyperplasie, *) hyperplasie du testicule endocrine SY : C21	XV	4
698 - (* ,glycémie,diminuée) hypoglycémie glycémie diminuée SY : C21	XII	3
699 - (* ,calcémie,diminuée) hypocalcémie calcémie diminuée SY : C21	XII	3
700 - (* ,lipidémie,augmentée) hyperlipidémie lipidémie augmentée SY : C21	XII	3
701 - (* ,cholestérolémie,augmentée) cholestérolémie augmentée hypercholestérolémie SY : C21	XII	3
702 - (apudome, * , *) apudome SY : C21	XV	4
703 - (fibrome, * , *) fibrome SY : C21	XV	4
704 - (rhabdomyosarcome, * , *) rhabdomyosarcome SY : C21	XV	4
705 - (crâne,périmètre,normal) périmètre crânien normal SY : F18	III	2
706 - (ongles, * ,bombés) ongles bombés bombement des ongles bombement unguéal SY : F18	IV	1

707 - (pouce, * ,large) VI 1
pouce large
pouce élargi
élargissement du pouce
SY : F18

708 - (traits, * ,grossiers) III 1
traits grossiers
SY : B26

709 - (mésentère, * ,commun) X 4
mésentère commun
SY : F21

BIBLIOTHÈQUE INTERUNIVERSITAIRE
GRENOBLE
MÉDECINE-PHARMACIE

S E R M E N T D ' H I P P O C R A T E

En présence des Maîtres de cette Faculté, de mes chers condisciples, devant l'effigie d'HIPPOCRATE.

Je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité dans l'exercice de la médecine.

Je donnerai mes soins à l'indigent et n'exigerai jamais un salaire au-dessus de mon travail, je ne participerai à aucun partage clandestin d'honoraires.

Admis dans l'intérieur des maisons, mes yeux ne verront pas ce qui s'y passe, ma langue taira les secrets qui me seront confiés et mon état ne servira pas à corrompre les moeurs, ni à favoriser le crime.

Je ne permettrai pas que des considérations de religion, de nation, de race, de parti ou de classe sociale viennent s'interposer entre mon devoir et mon patient.

Je garderai le respect absolu de la vie humaine.

Même sous la menace, je n'admettrai pas de faire usage de mes connaissances médicales contre les lois de l'humanité.

Respectueux et reconnaissant envers mes Maîtres, je rendrai à leurs enfants l'instruction que j'ai reçue de leur père.

Que les hommes m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses.

Que je sois couvert d'opprobre et méprisé de mes confrères si j'y manque.

o

o o

RESUME

Une Base de Données a été réalisée dans le cadre d'un système informatique d'Aide au Diagnostic.

Ce système s'applique aux syndrômes malformatifs incluant une Fente labiale et/ou palatine. Sa réalisation fait appel à des méthodes d'Intelligence Artificielle, notamment pour l'élaboration d'un dispositif de communication en langage naturel spécialisé permettant un dialogue aisé avec l'utilisateur.

***La Base de Données** se compose de 2 parties :*

- une Base de 102 syndrômes, chacun d'eux étant accompagné de ses caractéristiques principales : prévalence, étiologie, sexe prédominant, critères minimaux de diagnostic.

- une Base d'entités symptômatiques ou Lexique, regroupant l'ensemble des signes descriptifs de ces syndrômes, chacun d'eux est représenté par un triplet (objet, attribut, valeur), et accompagné de son niveau d'accessibilité. Ce lexique a été élaboré à partir d'un Thésaurus en 15 chapitres qui a permis le recueil systématique des signes.

MOTS-CLES :

- ~~*Informatique, fente labio-palatine, aide au diagnostic*~~
- ~~*Fente labio-palatine, informatique, aide au diagnostic*~~
- *Malformations congénitales, informatique, aide au diagnostic.*
- Fente labio-palatine, informatique, aide au diagnostic.
- Informatique, fente labio palatine, aide au diagnostic.