

SYNDROME DE BECKWITH – WIEDEMANN

Nom :
Prénom :
Sexe : M/F
DDN :

Prescripteur (merci d'indiquer le numéro RPPS)

Antécédents familiaux :
Grossesse naturelle / stimulée / fécondation *in vitro* / ICSI
Grossesse simple / multiple (*préciser*)
Pathologie durant la grossesse : diabète gestationnel / HTA, prééclampsie /

Auxologie

Naissance	DS	Post natal	DS
Terme : SA		Date :	
Poids : g		Poids : kg	
Taille : cm		Taille : cm	
PC : cm		PC : cm	

Signes cliniques

Signes majeurs (2 points)		Signes mineurs (1 point)	
Macroglossie		Macrosomie (à la naissance)	
Omphalocèle		Hernie ombilicale / diastasis des droits	
Asymétrie corporelle (<i>décrire</i>)		Angiome plan facial	
		Anomalies des oreilles	
		Néphromégalie / Hépatomégalie (confirmée à l'échographie)	
Hyperinsulinisme > 7 jours		Hypoglycémies transitoires < 7 jours	
Néphroblastome bilatéral / multifocal / néphroblastomatose		Néphroblastome isolé Autre tumeur :	
Ana path : cytomégalie surrénalienne, dysplasie placentaire mésoenchymateuse, adénomateuse pancréatique		Placentomégalie, hydramnios	

Score clinique :

Un score clinique ≥ 2 points indique une analyse moléculaire de la méthylation de la région 11p15. Un score clinique ≥ 4 points pose le diagnostic de syndrome de Beckwith Wiedemann clinique, quel que soit le résultat de l'analyse moléculaire. Les recommandations de prise en charge s'appliquent aux patients présentant une anomalie moléculaire de la région 11p15 et aux patients ayant un score clinique ≥ 4 quel que soit le résultat de l'analyse moléculaire. (Référence : Clinical and molecular diagnosis, screening and management of Beckwith–Wiedemann syndrome: an international consensus statement, Nat Reviews Endocrinol 2018)

Autres signes cliniques