

Sommaire

Introduction	1
Chapitre 1 Constitution du tableau UCOPAL	3
1.1 UCOPAL : Structure générale du tableau	3
1.2 Répartition des pathologies pour le remplissage du tableau UCOPAL.....	5
Chapitre 2 Utilisation du tableau UCOPAL pour un individu.....	19
2.1 Tableau UCOPAL d'aide à l'interrogatoire	20
2.2 Tableaux UCOPAL d'expression de la pathologie d'un individu	22
Chapitre 3 Organisation de syndromes connus : codage UCOPAL d'un phénotype .	27
3.1 La dénomination syllabique UCOPAL	27
3.2 Utilisation de la dénomination UCOPAL pour classer les syndromes	29
Chapitre 4 Cent syndromes avec surdité en tableaux organisés UCOPAL	31
Acidose tubulaire distale surdité – Albright tubulopathie	34

Acro-céphalo-syndactylie (ACS) type 1 – Apert syndrome	35
Acro-céphalo-syndactylie (ACS) type 3 – Saethre-Chotzen syndrome	36
Adrénoleucodystrophie liée à l’X (X-ALD)	37
Albinisme oculaire – surdité sensorielle tardive	38
Alport syndrome	39
Alström syndrome	40
Anémie de Fanconi	41
Acro-réno-oculaire syndrome – AROS syndrome	42
Bardet-Biedl syndrome	43
Bartter syndrome, forme néonatale	44
Behçet syndrome	45
Branchio-oculo-facial syndrome	46
Branchio-oto-rénal spectre (BO et BOR syndromes)	47
CHARGE syndrome	48
Chudley-Mc Cullough syndrome	49
CINCA syndrome	50
Cockayne syndrome type 1 et type 3	51
COFS syndrome – Pena-Shokeir syndrome type 2	52
Coffin-Lowry syndrome	53
Cogan syndrome	54
Cooper-Jabs syndrome	55
Cornelia de Lange syndrome	56
Cranio-facial main surdité syndrome	57
DDON syndrome – Mohr-Tranebjaerg syndrome	58
Délétion 1p36	59
Délétion 18q	60
Délétion 22q11	61
Donnai-Barrow syndrome	62
DOOR syndrome	63
Dysostose acro-faciale type 1 – Nager syndrome	64
Dysostose cranio-faciale type Crouzon – Crouzon syndrome	65
Dysplasie fronto-métaphysaire	66
Fœtopathie alcoolique	67
Fœtopathie à cytomégalovirus	68
Fœtopathie rubéolique	69
Fraser syndrome	70
Jervell et Lange-Nielsen syndrome	71

Kabuki syndrome	72
Kearns-Sayre syndrome	73
Kératodermie palmoplantaire – surdité.....	74
KID syndrome	75
Klippel-Feil syndrome	76
LADD syndrome	77
Lenz microphthalmie.....	78
LEOPARD syndrome	79
Mains et pieds fendus surdité syndrome.....	80
Marshall syndrome.....	81
MELAS syndrome	82
Melnick-Needles syndrome (forme chez la femme).....	83
MERRF syndrome	84
Microsomie cranio-faciale	85
MIDD syndrome	86
MMMC syndrome.....	87
MNGIE syndrome.....	88
Moebius syndrome	89
Muckle-Wells syndrome	90
Mucopolysaccharidose type 1-H / Hurler maladie	91
Mucopolysaccharidose type 2 / Hunter maladie.....	92
Mucopolysaccharidose type 6 – Maroteaux-Lamy maladie.....	93
Muenke syndrome	94
NARP syndrome	95
Neurofibromatose type 1 – Von Recklinghausen syndrome.....	96
Neurofibromatose type 2	97
Noonan syndrome	98
Oro-facio-digital syndrome type 2 – Mohr syndrome	99
Oto-palato-digital syndrome type 1 – Taybi syndrome type 1	100
Oto-palato-digital syndrome type 2 – Taybi syndrome type 2	101
Pearson syndrome.....	102
Pendred syndrome	103
Périartérite noueuse	104
Péroxysomales maladies – Zellweger syndrome spectre.....	105
Refsum maladie, forme adulte	106
Rein-colobome syndrome – Schimmenti syndrome	107
Sarcoïdose	108

Sialidose type 2.....	109
Simpson-Golabi-Behmel syndrome type 1	110
Smith-Lemli-Opitz syndrome	111
Sotos syndrome	112
Stickler syndrome.....	113
Susac syndrome	114
Synostose multiple syndrome	115
Tétrasomie 12p en mosaïque – Pallister-Killian syndrome	116
Tietz syndrome	117
Townes-Brocks syndrome	118
Treacher-Collins syndrome – Franceschetti syndrome	119
Trisomie 21 – Down syndrome	120
TRMA syndrome	121
Turner syndrome	122
Usher syndrome type 1, 2 et 3	123
Uvéo-méningitique syndrome	124
Waardenburg syndrome type 1	125
Waardenburg syndrome type 2	126
Waardenburg syndrome type 3 – Klein-Waardenburg syndrome.....	127
Waardenburg syndrome type 4 – Shah-Waardenburg syndrome.....	128
Wegener syndrome.....	129
Wildervanck syndrome.....	130
Wolfram syndrome	131
Woodhouse-Sakati syndrome.....	132
<i>Xeroderma pigmentosum</i> -Cockayne syndrome	133
Chapitre 5 Tableau des synonymes et acronymes	135
Chapitre 6 Tableau pour la recherche de syndromes proches	143
Références bibliographiques	149
Index	183