



**ETUDE GENETIQUE DES SYNDROMES DE
NOONAN/CFC/COSTELLO/LEOPARD**

Secrétariat :
Tél : +33 1 34 40 97 76
Fax : +33 1 34 40 21 29

e-mail : intfr@lab-cerba.com

Prescription et renseignements clinico-biologiques

LABORATOIRE AUTORISE POUR LA REALISATION DES EXAMENS DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES D'UNE PERSONNE

PATIENT	MEDECIN PRESCRIPTEUR
Nom	Nom Prénom.....
Prénom.....	Adresse.....
Date de naissance
Adresse.....	Tel : Fax :
.....	N° FINESS :
.....	SIGNATURE :
.....	

INDICATION

- Suspicion clinique : Syndrome de Noonan Syndrome Léopard Syndrome CFC Syndrome Costello
 Etude familiale

PRESCRIPTION –ETUDE MOLECULAIRE DU GENE :

- Noonan : PTPN11 SOS1 RAF1 KRAS Léopard : PTPN11
CFC : BRA MEK1 MEK2 KRAS Costello : HRAS

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

Retard staturo-pondéral : Taille : (.....DS) Poids:..... (.....DS)

Période prénatal : hydramnios clarté nucale augmentée

Dysmorphie faciale : front haut hypertélorisme oreilles bas implantées ptosis micrognathie narines antéversées
 cou court pterygium coli excès de peau nucale constriction bitemporale

Cardiovasculaire : sténose valve pulmonaire sténose artère pulmonaire
 coarctation de l'aorte canal atrio-ventriculaire cardiomyopathie hypertrophique

Peau et phanères : hyperkératose tâches café au lait

Neurologie : Retard mental non oui : léger modéré sévère
 Retard de langage non oui
 Retard à la marche non oui
 Traits autistiques non oui

Divers : pectus excavatum/carinatum scoliose cubitus valgus clinodactylie hyperlaxité des doigts
 cryptorchidie troubles oculaires surdit  lymphoed me h pato-spl nom galie troubles de l'h mostas 

Autres signes et informations (pr cisez) :
.....
.....

Arbre g n alogique Consanguinit  P re symptomatique : oui non M re symptomatique : oui non

