



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

Secrétariat :
Tél : 01 34 40 20 20
Fax : 01 34 40 21 29

e-mail : SRC@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 taches 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 surdité lymphoedème hépato-splénomégalie troubles de l'hémostase
- Autres signes et informations (précisez) :

Arbre généalogique Consanguinité Père symptomatique : oui non Mère symptomatique : oui non