

Modelo de informe preanalítico facilitado a los Hospitales solicitantes del estudio molecular.

Informe preanalítico Estudio Molecular de Síndrome de Noonan

Nombre

Fecha Nacto

Edad al diagnóstico

Historia FAMILIAR de primer grado
(Sugestiva/Confirmada/NO)

Signos clínicos^a (marcar X)

Cardiacos:

Estenosis valvular pulmonar:

Miocardiopatía hipertrófica:

Alteración ECG típica:
(QRS anchos, precordiales izquierdas de predominio negativo, desviación izquierda del eje del QRS, onda Q)

Otra (indicar)

No realizada Ecocardiografía:

Anomalías craneofaciales y esqueléticas:

Facies sugestiva:

Facies típica:
(Hipertelorismo, inclinación hacia abajo de hendiduras palpebrales y ptosis)

Pterigium colli:

Pectus carinatum/excavatum:

Tórax ancho:

Cúbitus valgus:

Orejas de implantación baja:

Implantación posterior de pelo baja:

Otros:

Talla (SDS/percentil):

Retraso psicomotor:

Diátesis hemorrágica:

Criptorquidismo:

Linfedema:

Lentiginosis múltiple:

Manchas café con leche:

Comentario:

Doctor solicitante

Servicio

Hospital

Procedencia

Fecha

Firma:

ADJUNTAR PETICION DEL ESTUDIO según formato definido por Hospital solicitante

^a Selección de signos clínicos más relevantes del síndrome. Se dispone de una base access diseñada por el equipo investigador (FIS 061179, IP B. Ezquieta), que puede ser facilitada a los interesados, y recoge de forma exhaustiva los signos craneofaciales, prenatales, cardíacos, endocrinológicos, hematológicos, dermatológicos, alimentarios, audición, neurológicos, oftálmicos, músculo esquelético y cuello que pueden acompañar al síndrome.