

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<sup>a</sup> (marcar X)**

**Cardiacos:**

Estenosis valvular pulmonar:

Miocardiopatía hipertrófica:

Alteración ECG típica:  
(QRS anchos, precordiales  
izquierdas de preominio  
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**

<sup>a</sup> 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.