

**HOPITAL ROBERT DEBRE - UF de Génétique Moléculaire (Pr Hélène Cavé)**

Bâtiment écran +2  
48, boulevard Sérurier  
75935 Paris cedex 19

tel : 01 40 03 57 11 - fax : 01 40 03 22 77 - [secretariat.genetique-moleculaire@rdb.aphp.fr](mailto:secretariat.genetique-moleculaire@rdb.aphp.fr)

**RASOPATHIE - FEUILLES DE RENSEIGNEMENTS CLINIQUES**

Nom : Prénom : Sexe : F  M

Date de naissance : Date de l'examen clinique :

Diagnostic clinique :  Noonan  Léopard  CFC  Costello  autre

Age au diagnostic clinique :

*Joindre une photo face + profil pour la dysmorphie si possible*

**ANTECEDENTS**

Consanguinité oui  non  ND

DDN : mère : symptomatique : oui  non

père : symptomatique : oui  non

**ANTE-NEONATAL**

PN : TN : PC :

oui non ND

Hydramnios

Clarté nucale

Accouchement : VB  césarienne  ND

Gavage : oui  non

Si oui, durée :

oui non ND

Gastrostomie

Hypoglycémies

Hypotonie

Troubles alimentaires < 1an

Mauvaise prise pondérale

**CROISSANCE / DEVELOPPEMENT**

Taille actuelle : ( DS) Poids : ( DS) PC : ( DS)

Traitement par la GH oui  non  ND  Sans objet (SO)

Retard d'âge osseux oui  non  ND

Puberté normale  avancée  retardée  SO

**DYSMORPHIE** : Impression globale : sévère  typique  modérée  suspecte

oui non ND

Macrocéphalie relative

Microcéphalie

Face triangulaire

Hypertélorisme

FP antimongoloïdes

Ptosis

Epicanthus

Rotation post des oreilles

Oreilles épaisses

Lobes des oreilles larges

Implantation basse des oreilles

Narines antéversées

Front haut

oui non ND

Constriction bitemporale

Bouche large

Lèvres épaisses

Hyperplasie gingivale

Micrognathie

Philtrum profond

Malimplantation dentaire

Cou court

Excès de peau nucale

Ptérygium colli

Traits épais

Implantation capillaire basse

Autre

**HOPITAL ROBERT DEBRE - UF de Génétique Moléculaire (Pr Hélène Cavé)**Bâtiment écran +2  
48, boulevard Sérurier  
75935 Paris cedex 19tel : 01 40 03 57 11 - fax : 01 40 03 22 77 - [secretariat.genetique-moleculaire@rdb.aphp.fr](mailto:secretariat.genetique-moleculaire@rdb.aphp.fr)**RASOPATHIE - FEUILLES DE RENSEIGNEMENTS CLINIQUES****DERMATOLOGIE**

	oui	non	ND		oui	non	ND
Cheveux bouclés	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Excès de peau mains/pieds	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Cheveux éparses/cassants	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Ichtyose	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Sourcils : normaux <input type="checkbox"/> éparses <input type="checkbox"/> absents <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/>				Tâches café au lait	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Cils : normaux <input type="checkbox"/> éparses <input type="checkbox"/> absents <input type="checkbox"/> ND <input type="checkbox"/>				Si oui, nombre :			
Hyperkératose palmo-plantaire	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Naevi > 10	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Hyperkératose généralisée	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Lentigines >100	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Eczéma	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Papillomatose	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Plis profonds paumes/plantes	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Hémangiome / angiome	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Plages d'hyperpigmentation	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Si oui, localisation :			
Peau lâche/hyperélasticité	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Ongles dysplasiques	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Peau sèche	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Autres :			

**CARDIOLOGIE**

	oui	non	ND		oui	non	ND
Sténose valve pulmonaire	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	CIV	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Sténose artère pulmonaire	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	CAV	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Sténose branches AP	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Hypertrophie septale isolée	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Insuffisance mitrale	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Cardiomyopathie hypertrophique	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Sténose valve aortique	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Cardiomyopathie restrictive	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Coarctation de l'aorte	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Arythmie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
CIA	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Autre :			

**MALFORMATIONS**

	oui	non	ND		oui	non	ND	SO
Hyperlaxité des doigts	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Cryptorchidie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Phalanges distales larges	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Hernie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	
Clinodactylie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Autre :				
Pectus excavatum	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>					
Pectus carinatum	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>					
Scoliose	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>					

**NEUROLOGIE**

	oui	non	ND	SO		oui	non	ND	SO
Retard à la marche	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Traits autistiques	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Si oui, marche à :					Troubles de l'attention	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Retard de langage	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Epilepsie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Si oui, 1ers mots à :					Si oui, type :				
Retard mental : non <input type="checkbox"/> léger <input type="checkbox"/> modéré <input type="checkbox"/> sévère <input type="checkbox"/>					Nystagmus	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
QI :					Imagerie cérébrale :				
Scolarité :									

**HOPITAL ROBERT DEBRE - UF de Génétique Moléculaire (Pr Hélène Cavé)**Bâtiment écran +2  
48, boulevard Sérurier  
75935 Paris cedex 19tel : 01 40 03 57 11 - fax : 01 40 03 22 77 - [secretariat.genetique-moleculaire@rdb.aphp.fr](mailto:secretariat.genetique-moleculaire@rdb.aphp.fr)**RASOPATHIE - FEUILLES DE RENSEIGNEMENTS CLINIQUES****NEURO SENSORIEL**

	oui	non	ND	SO		oui	non	ND	SO
Strabisme	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Déficit auditif	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Myopie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Si oui, type :				
					Voix rauque	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

**HEMOSTASE**

	oui	non	ND
Anomalies des facteurs de coagulation	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Si oui, lesquels :			
Thrombopénie / thrombopathie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

**HEMATO – ONCOLOGIE**

\* en cas de tumeur, merci de joindre les coordonnées de l'oncologue ayant suivi le patient ainsi que toute information à votre disposition sur le typage cytogénétique et moléculaire de cette tumeur

	oui	non	ND		oui	non	ND
Splénomégalie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Myélodysplasie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Hépatomégalie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Leucémie	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Tumeur bénigne	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Si oui* : - LMMJ <input type="checkbox"/>	autre <input type="checkbox"/>		
Si oui* : type, localisation :				(type : )			
- âge au dg :				- âge au dg :			
				Tumeur solide	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
				Si oui : - type, localisation :			
				- âge au dg :			

**Remarques :**

Merci de joindre le caryotype et l'arbre généalogique si nécessaire

Nom et cachet du Médecin :