

ETUDE MOLECULAIRE DU GENE SHOX

LABORATOIRE PRÉLEVEUR

PRÉLÈVEMENT

N° Client : C /

Cachet obligatoire

Date du prélèvement :

Heure du prélèvement : h

PATIENT

PRESCRIPTEUR

NOM :

PRÉNOM :

Nom de Naissance :

Date de Naissance :

Adresse :

CP Ville

Tél :

NOM

PRÉNOM

Adresse

CP Ville

Tél.

Fax.

Adresse e-mail :

Signature :

INDICATION

☐ Etude moléculaire d'un patient affecté par :

☐ Petite taille idiopathique

☐ Syndrome de Léri-Weill (LWS)

☐ Nanisme mésomélisque de Langer

☐ Etude familiale :

☐ Père

☐ Mère

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

■ Taille (standard déviation score) : -DS

Caryotype

☐ Non

☐ Oui, résultat :

■ Déformation clinique de Madelung

☐ Non

☐ Oui

Radiographie de l'avant-bras

☐ Non

☐ Oui, résultat :

Oui	Non	Score
☐	☐	2 Ratio envergure/taille <96.5%
☐	☐	2 Ratio taille assise/taille >55.5%
☐	☐	4 Indice de masse corporelle >50th percentile
☐	☐	2 Cubitus valgus
☐	☐	3 Avant-bras court
☐	☐	3 Déformation de l'avant-bras
☐	☐	3 Hypertrophie musculaire
☐	☐	5 Luxation de l'ulna au niveau du coude

Selon Rappold et al. JJ Med Genet 2007;44 :306-13, un score minium de 4 est requis.

Valeur prédictive positive : Score > 4 : ~11%, Score > 7 : ~ 19%, Score > 12 : ~ 55%, Score > 18 : ~100%

☐ Antécédent familial de petite taille

☐ Apparenté au premier degré atteint (LWS ou déformation de Madelung)

☐ Consanguinité

Arbre généalogique / Origine géographique et ethnique