



## EXPLORATION DU GENE SHOX

(Délétions par MLPA puis éventuellement recherche mutation ponctuelle par séquençage Sanger)

Laboratoire de Génétique Moléculaire

Docteur Fabienne DUFERNEZ , Docteur Sylvie PATRI

CHU de Poitiers CS 90577

86021 POITIERS CEDEX

Tél : 05 49 45 49 71

Fax : 05 49 45 49 72

Courriels : [fabienne.dufernez@chu-poitiers.fr](mailto:fabienne.dufernez@chu-poitiers.fr) ou [sylvie.patri@chu-poitiers.fr](mailto:sylvie.patri@chu-poitiers.fr)

**5 ml de sang sur EDTA**

Date du prélèvement :

Heure du prélèvement :

Envoi à température ambiante

Nom du préleveur :

Joindre impérativement un consentement signé par le patient ou son tuteur

**Patient :**

NOM :

Prénom :

DDN :

Cas Index : OUI NON

Si « NON », apparenté de :

Sexe :

**Prescripteur (senior) :**

NOM :

Service

Tel :

Signature attestant

la prescription :

### Renseignements cliniques (à remplir obligatoirement)

**Pré-requis :**

Petite taille : OUI NON

Bilan endocrinien normal OUI NON

Caryotype normal (si jeune fille) OUI NON

Antécédent de petite taille chez au moins l'apparenté OUI NON

Nombre de DS : .....

si oui, préciser lequel : .....

**Anomalies radiographiques :**

Chez l'enfant : OUI NON

Chez un des parents : OUI NON

(si oui, score = 3) score :

si oui, préciser lequel : .....

**Mésomélie :**

Brièveté des avant-bras OUI NON

Rapport Taille assise / Taille > 55,5% OUI NON

Rapport Envergure / Taille < 96,5 OUI NON

(si oui, score = 3) score :

(si oui, score = 2) score :

(si oui, score = 2) score :

**Autres anomalies cliniques :**

Déformation clinique de Madelung : OUI NON

Cubitus valgus : OUI NON

Hypertrophie musculaire : OUI NON

(si oui, score = 5) score :

(si oui, score = 2) score :

(si oui, score = 3) score :

SCORE\* Total :

\*Calcul de score inspiré de Rappold et al., J Med genet 2007.

**Faible probabilité d'anomalie SHOX pour un score inférieur à 5**