



ETUDE MOLECULAIRE DU GENE *SHOX*

Secrétariat :
Tél : 01 34 40 20 20
Fax : 01 34 40 21 29
e-mail : SRC@lab-cerba.com

Prescription et renseignements clinico-biologiques

LABORATOIRE AUTORISE POUR LA REALISATION DES EXAMENS DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES D'UNE PERSONNE

PATIENT	MEDECIN PRESCRIPTEUR
Nom	NomPrénom.....
Prénom.....	Adresse.....
Date de naissance
Adresse.....	Tel :Fax :
.....	N° FINESS :
.....	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

- | | | | |
|--------------------------|--------------------------|---|--------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | 2 | Ratio envergure/taille <96.5% |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | 2 | Ratio taille assise/taille >55.5% |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | 4 | Indice de masse corporelle>50th percentile |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | 2 | Cubitus valgus |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | 3 | Avant-bras court |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | 3 | Déformation de l'avant-bras |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | 3 | Hypertrophie musculaire |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | 5 | Luxation de l'ulna au niveau du coude |

Selon Rappold et al. J 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