

## Exploration du gène *SHOX*

C.H.U. DE NANTES  
Laboratoire de **GENETIQUE MOLECULAIRE**

UF 9166  
TÉL: 02 40 08 40 20

**2 x5 mL de sang total sur EDTA**

Envoi à température ambiante.

**Date de prélèvement:**

Nom du préleveur:

Heure de prélèvement:

<b>Pré-requis:</b>	Petite taille:	OUI	NON	Nombre de DS: .....
	Bilan endocrinien (dont GH) normal:	OUI	NON	
	Caryotype Normal (si jeune fille):	OUI	NON	
	Antécédent de petite taille chez (au moins) 1 apparenté:	OUI	NON	Si oui, préciser lequel: .....

<b>Anomalies radiographiques:</b>	Chez l'enfant:	OUI	NON	Si oui =	3
	Chez un des parents:	OUI	NON	Si oui, préciser lequel: .....	

<b>Mésomélie:</b>	Brièveté des avant-bras:	OUI	NON	Si oui =	3
	Rapport Taille assise/Taille > 55,5%	OUI	NON	Si oui =	2
	Envergure: ..... cm , Taille: ..... cm Rapport Envergure / Taille < 96,5%	OUI	NON	Si oui =	2

<b>Autres anomalies cliniques:</b>	Déformation clinique de Madelung:	OUI	NON	Si oui =	5
	Cubitus valgus	OUI	NON	Si oui =	2
	Hypertrophie musculaire:	OUI	NON	Si oui, préciser le site: .....	3
	IMC > 50eme percentile :	OUI	NON	Si oui =	4

<b>ID Prescripteur:</b>	
<b>NOM:</b>	
<b>Service:</b>	
<b>Tél:</b>	
<b>Signature attestant la prescription:</b>	

<b>ID patient</b>		
<b>NOM:</b>		
<b>Prénom:</b>		
<b>DDN:</b>		
<b>Sexe:</b>		
Cas Index:	OUI	NON
Si "NON", Cas Apparenté de:		

<b>SCORE* Total</b> (0 à 24)	
---------------------------------	--

\* Calcul de score inspiré de Rappold et al., Genotypes and phenotypes in children with short stature : clinical indicators of *SHOX* haploinsufficiency, J Med genet 2007: faible probabilité d'anomalie *SHOX* pour un score < 5.