

GENE-GMC-Fiche clinique Dyschondrostéose de Leri Weill_SHOX

ENTÊTE RÉSERVÉE : MERCI DE NE RIEN INSCRIRE

FICHE DE RENSEIGNEMENTS CLINIQUES POUR L'ANALYSE DU GENE SHOX

Dr Marion WANDZEL 03.83.15.76.04 m.wandzel@chru-nancy.fr
Virginie ROTH 03.83.15.76.05 v.roth@chru-nancy.fr
Secrétariat 03.83.15.37.72 labo.gene@chru-nancy.fr

Patient

Nom usuel : _____ CAS INDEX OUI NON
Nom de naissance : _____ Si NON apparenté de : _____
Prénom : _____
Date de naissance : _____

Pré-requis

Taille du patient (en cm et DS) : _____
Antécédents de petit taille chez un apparenté OUI NON Si oui préciser le lien : _____

Score clinique (Rappold et al., J.Med genet 2007)

| | | | |
|--|---|-------------------|---------|
| Déformation de Madelung | <input type="checkbox"/> OUI <input type="checkbox"/> NON | (si oui, score+5) | score : |
| Rapport Taille assise / Taille > 55,5% | <input type="checkbox"/> OUI <input type="checkbox"/> NON | (si oui, score+2) | score : |
| Rapport Envergure / Taille < 96,5% | <input type="checkbox"/> OUI <input type="checkbox"/> NON | (si oui, score+2) | score : |
| IMC >50 ^e percentile | <input type="checkbox"/> OUI <input type="checkbox"/> NON | (si oui, score+4) | score : |
| Avant-bras courts | <input type="checkbox"/> OUI <input type="checkbox"/> NON | (si oui, score+3) | score : |
| Cubitus Valgus | <input type="checkbox"/> OUI <input type="checkbox"/> NON | (si oui, score+2) | score : |
| Incurvation de l'avant-bras | <input type="checkbox"/> OUI <input type="checkbox"/> NON | (si oui, score+3) | score : |
| Hypertrophie musculaire | <input type="checkbox"/> OUI <input type="checkbox"/> NON | (si oui, score+3) | score : |
| Luxation de l'ulna (coude) | <input type="checkbox"/> OUI <input type="checkbox"/> NON | (si oui, score+5) | score : |

SCORE TOTAL :

Stratégie diagnostique :

- Un score inférieur à 5 est associé à une faible probabilité d'anomalie du gène SHOX
- Si score du patient ≥ 5** : l'analyse par MLPA sera réalisée en première intention puis l'analyse par Séquençage Sanger si MLPA sans anomalie
- Si score du patient < 5** , seule l'analyse par MLPA sera réalisée, cette d'analyse permet d'identifier 90% des anomalies du gène SHOX

INFORMATIONS POUR LE PRESCRIPTEUR : <https://chu-nancy.manuelprelevement.fr/>

DOCUMENTS A JOINDRE A TOUT PRELEVEMENT :

- Feuille de prescription remplie et signée par le prescripteur (DP-01066)
- L'attestation d'information et le recueil de consentement (ou la copie de du consentement écrit) (Cf FORM-03319)
- L'arbre généalogique