



CHECK LIST (Réservée au demandeur) <input type="checkbox"/> 2 tubes de sang sur EDTA (bouchon violet) à conserver à température ambiante (ou autre à spécifier sur ce bon) <input type="checkbox"/> Ce bon (2 pages) correctement rempli et signé par le prescripteur <input type="checkbox"/> Arbre généalogique (à remplir sur ce bon) <input type="checkbox"/> Consentement génétique et attestation de consultation (à joindre) <input type="checkbox"/> Si variation déjà identifiée, compte rendu du résultat initial	CADRE RESERVE AU LABORATOIRE Date de réception : <input type="text"/> / <input type="text"/> / <input type="text"/> à <input type="text"/> h <input type="text"/> Initiales du réceptionneur : <input type="text"/> Nombre de tubes réceptionnés : <input type="text"/> Non-conformité <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui : <input type="checkbox"/> Tubes non étiquetés <input type="checkbox"/> Discordance étiquetage <input type="checkbox"/> Absence de consentement <input type="checkbox"/> Autre : _____	Etiquette préanalytique
---	---	-------------------------

PRESCRIPTEUR (Senior) PATIENT

UF <input type="text"/> Libellé service _____ Etablissement _____ Nom et prénom _____ Téléphone _____ Date de prescription <input type="text"/> / <input type="text"/> / <input type="text"/> Signature (obligatoire) _____	Cachet et signature du prescripteur	Nom usage _____ Nom naissance _____ Prénom _____ Date de naissance <input type="text"/> / <input type="text"/> / <input type="text"/> Sexe <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/> M
--	-------------------------------------	--

PRELEVEUR

UF <input type="text"/> Libellé service _____ Etablissement _____ Nom et prénom _____	Date de naissance <input type="text"/> / <input type="text"/> / <input type="text"/> Sexe <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/> M
---	--

ECHANTILLON

Date de prélèvement <input type="text"/> / <input type="text"/> / <input type="text"/>	Heure de prélèvement <input type="text"/> h <input type="text"/>	URGENT <input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Sang EDTA	<input type="checkbox"/> ADN	<input type="checkbox"/> Autre :

ANALYSE DEMANDEE

- Etude du gène **SHOX** uniquement: Recherche de variations du nombre de copies par MLPA (BHN870) et séquençage haut débit (BHN3270)
- Etude élargie : Recherche de variations du nombre de copies par MLPA du gène **SHOX** (BHN870) et séquençage haut débit d'un **panel de gènes* de retard statural d'allure idiopathique dont SHOX** (BHN5570)
- Etude ciblée d'une **variation identifiée** chez un apparenté (BHN720 ou BHN870)
 Si variation identifiée, **joindre une copie du compte rendu initial**
 Gène : NM : Exon : Variation :
 Gène : NM : Exon : Variation :

* Liste des gènes du panel «SHOX et retard statural d'allure idiopathique»

ACAN	BMPR1B	BRAF	BTK	CCDC8	COL11A1	COL11A2	COL2A1	COL9A1	COL9A2	COL9A3	CUL7	DVL1	DVL3	FGD1
FGFR3	FZD2	GDF5	GH1	GHR	GHRHR	GNAS	GPC4	HESX1	IGF1	IGF1R	IGF2	IGFALS	IHH	INSR
KRAS	LHX3	LZTR1	NPR2	NRAS	NXN	OBSL1	OTX2	PAPPA2	PAPSS2	PIK3R1	PITX2	PPP1CB	PTHLH	PTPN11
RAC3	RAF1	RIT1	ROR2	SHOC2	SHOX	SOS1	SOS2	SOX2	SOX3	STAT5B	TRPS1	TRPV4	WNT5A	

CONTEXTE DU PRELEVEMENT

- Cas index 1er prélèvement
- Cas index 2nd prélèvement de confirmation
- Apparenté symptomatique (confirmation du phénotype)
- Apparenté asymptomatique
- Apparenté 2nd prélèvement de confirmation
- Sujet non à risque (conjoint)

INDICATION

- Dyschondrostéose
- Petite taille idiopathique
- Syndrome de Langer
- Autre hypothèse diagnostique :

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

Phénotype du patient si symptomatique

Taille du **patient** cm

Taille de la **mère** cm

Taille du **père** cm

Envergure :

Rapport $\frac{\text{Taille assise}}{\text{Taille}} > 55,5\%$ Non Oui

IMC > 50^{ème} percentile Non Oui

Cubitus valgus Non Oui

Avant bras court Non Oui

Incurvation de l'avant-bras Non Oui

Déformation Madelung clinique Non Oui

Apparente hypertrophie musculaire Non Oui

Palais ogival Non Oui

Aspect radiologique de dyschondrostéose Non Oui

Si possible, nous transmettre par mail ou par courrier un bilan radiologique (main gauche, avant bras, coude et face)
biomol.genetique@chu-st-etienne.fr

Autres données cliniques

Consanguinité Non Oui (préciser sur l'arbre)
Arbre généalogique

Mode de transmission Familial Sporadique

Généalogie