



Service d'Hématologie Biologique
Professeur Négrier
Secteur Biologie Moléculaire et Diagnostic Prénatal des
pathologies de l'hémostase



CENTRE BIOLOGIE EST

3ème étage
 59 Boulevard Pinel
 69677 BRON Cedex

Secrétariat : 04 27 85 66 18
 Fax: 04 72 35 73 35

Pr Christine Vinciguerra : 04 27 85 66 16
 Dr Mathilde Frétygn : 04 27 85 66 17

Etiquette NOM PRENOM Date de naissance Lieu de naissance	Prescripteur : Service : Institution : Signature :	Préleveur : Date :
--	---	---------------------------

ETUDE GENETIQUE DE L'HEMOPHILIE

Formulaire à remplir par le médecin prescripteur et à joindre à tout prélèvement sanguin.

Les études génétiques doivent faire l'objet d'un consentement écrit du patient. (article L.145-15 de la loi n°94-654 du 29 Juillet 1994).

Joindre une copie de ce consentement.

<p>Caractérisation de l'hémophilie</p> <p>Type : <input type="checkbox"/> Hémophilie A (gène F VIII) <input type="checkbox"/> Hémophilie B (gène F IX) <input type="checkbox"/> non déterminé</p> <p>Cas : <input type="checkbox"/> sporadique <input type="checkbox"/> familial</p> <p>Sévérité : <input type="checkbox"/> sévère (<1%) <input type="checkbox"/> modérée (1-<5%) <input type="checkbox"/> mineure (5-40%) <input type="checkbox"/> indéterminée</p> <p>Antécédents d'inhibiteur chez le patient : <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui si oui : <input type="checkbox"/> < 5UB <input type="checkbox"/> ≥ 5 UB</p>	<p>Famille de référence :</p> <p>..... (nom de famille du cas index + autres noms dans la famille)</p> <p>Famille <input type="checkbox"/> non étudiée antérieurement <input type="checkbox"/> déjà étudiée dans notre laboratoire <input type="checkbox"/> déjà étudiée dans un autre laboratoire</p> <p>Mutation identifiée :</p> <p>ou joindre les résultats de l'étude antérieure, ou indiquer les coordonnées du laboratoire ayant effectué le génotype :</p> <p>Arbre Généalogique : à joindre à ce formulaire</p>
--	---

Indication d'étude pour les femmes

<input type="checkbox"/> détermination du statut de conductrice :	<input type="checkbox"/> grossesse en cours : DDR :
<input type="checkbox"/> hémophilie connue dans la famille	<input type="checkbox"/> demande de diagnostic prénatal
<input type="checkbox"/> pas d'ATCD d'hémophilie dans la famille	

RESULTATS BIOLOGIQUES DE LA PERSONNE PRELEVEE
Les points soulignés doivent être renseignés pour la réalisation de l'étude

HEMOPHILIE A		HEMOPHILIE B	
<u>FVIII : C</u> :	FVIII : Ag :	<u>FIX : C</u> :	FIX Ag :

Dosage chromogénique du FVIII :

Dans les cas d'Hémophilie A modérée/mineure et chez les femmes à taux bas :

Liaison Facteur Willebrand / FVIII (VWF:FVIII):

<input type="checkbox"/> très abaissée	<input type="checkbox"/> modérément abaissée	<input type="checkbox"/> Normale	<input type="checkbox"/> en cours*
--	--	----------------------------------	------------------------------------

<u>VWF : Ag</u> :	<u>FV : C</u> :	CRP :
-------------------------	-----------------------	-------------

* : l'étude génétique ne sera débutée qu'à réception de ce résultat

MODALITES DE PRELEVEMENT ET D'EXPEDITION

- Prélèvement : sur E.D.T.A. (tubes à Numération Formule Sanguine) dans des conditions stériles (il n'est pas nécessaire d'être à jeun)
 - Quantités nécessaires : 10 ml de sang pour un adulte, 3 à 5 ml pour un enfant à nous envoyer rapidement à température ambiante (moins de 48h). Nous acceptons par défaut, le culot citraté ayant servi au bilan de coagulation : se renseigner auprès de notre laboratoire. Conserver les tubes à température ambiante jusqu'à l'envoi.