Service d'Hématologie Biologique
Professeur VINCIGUERRA
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 Frétigny : 04 27 85 66 17
Dr Yohann Jourdy : 04 27 85 65 86

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

ETUDE GENETIQUE DE L'HEMOPHILIE

Formulaire à remplir par le médecin prescripteur et à joindre à tout prélèvement sanguin.
Joindre une copie de ce consentement.

Caractérisation de l'hémophilie

Type : ☐ Hémophilie **A (gène F VIII)**
☐ Hémophilie **B (gène F IX)**
☐ non déterminé

Cas : ☐ sporadique
☐ familial

Sévérité : ☐ sévère (<1%)
☐ modérée (1-<5%)
☐ mineure (5-40%)
☐ indéterminée

Antécédents d'inhibiteur chez le patient :
☐ non ☐ oui si oui : ☐ < 5UB
☐ ≥ 5 UB

Famille de référence :.....
……..
(nom de famille du cas index + autres noms dans la famille)
Famille ☐ non étudiée antérieurement
☐ déjà étudiée dans notre laboratoire
☐ déjà étudiée dans un autre laboratoire

Mutation identifiée : …….
ou joindre les résultats de l'étude antérieure,
ou indiquer les coordonnées du laboratoire ayant effectué le génotype : .....…….....

Arbre Généalogique : à joindre à ce formulaire

Indication d'étude pour les femmes

☐ détermination du statut de conductrice :
☐ hémophilie connue dans la famille
☐ pas d'ATCD d'hémophilie dans la famille
☐ grossesse en cours : DDR :……
☐ demande de diagnostic prénatal

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

HEMOPHILIE A

FVIII : C :…… FVIII : Ag : ……..

Dosage chromogénique du FVIII :…….

HEMOPHILIE B

FIX : C :……. FIX Ag :…….

Dosage chromogénique du FIX :…….

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

Liaison Facteur Willebrand / FVIII (VWF:FVIIIB):

☐ très abaissée ☐ modérément abaissée ☐ Normale ☐ en cours*

VWF : Ag :……. FV : C :……. 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.