



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 Frétiigny : 04 27 85 66 17

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

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.

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

Indication d'étude pour les femmes

- | | |
|---|---|
| ☐ détermination du statut de conductrice : | ☐ grossesse en cours : DDR : |
| ☐ hémophilie connue dans la famille | ☐ demande de diagnostic prénatal |
| ☐ 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

FVIII : C : FVIII : Ag : FIX : C : 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:FVIIIIB):

- | | | | |
|--|--|----------------------------------|------------------------------------|
| ☐ 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.