

Formulaire Génétique

Version 1.1 - octobre 2003

Réseau France Coag

Identification pour transmission au Centre coordinateur

Numéro d'anonymat Anonymat

Année de naissance du patient A_Naiss

Personne chez qui a été réalisée la recherche **R.fam** Personne

Identification pour rendu de résultat au clinicien

Nom du patient

Prénom

Date de naissance..... / /

Sexe masculin -> 1 / féminin -> 2

Numéro d'enregistrement....

Recherche de l'anomalie génétique susceptible d'être responsable du déficit

Déficit en protéine coagulante justifiant la recherche.....**R.déf** Defi_Gen

Date de signature du consentement / / D_Cons_G

Date du prélèvement..... / / D_Pr_Gen

Date de rendu du résultat de la recherche / / D_Re_Gen

Réarrangement non -> 0 / FVIII inversion intron 1-> 1 / FVIII inversion intron 22 -> 2 / autre réarrangement (à préciser) -> 9 Rearrang

Séquençage non fait -> 0 / fait et concluant -> 1 / fait et non concluant -> 2 Sequenca

Si un séquençage a été fait : Stratégie utilisée**R.séq** Stra_Seq

Description sur l'ADN substitution d'une seule base -> SB / délétion -> Del / insertion -> Ins

Gène concerné	Région	Type d'anomalie	Position sur ADN *	Si SB : Mutation	Si délétion ou insertion : Taille (pb) Nucléotides
---------------	--------	-----------------	--------------------	------------------	--

Exemples

FVIII	Ex 14	SB	c. 4238	C > A	
FIX	Ex 9	SB	g. 31223	C > G	
FVIII	IVS 4	SB	- 3	T > G	
FVIII	RP Ex1 IVS1	Del			> 200
FIX	Ex 4	Del	g. 10398		1 A
FVIII	Ex 14	Ins	c. 4701-4702		5 TGAGA

Description sur la protéine

Anomalie d'épissage**	Si SB : Mutation ***	Si Del ou ins & app. codon Stop Position
-----------------------	----------------------	--

_1	Gene..	Regi_ADN..	Anom_ADN..	Posi_ADN..	Mut_ADN..	Tail_ADN..	Nucl_ADN..	Epissage..	Mut_Prot..	Pos_Stop..
_2										
_3										

* sur ADN complémentaire -> c. / sur ADN génomique -> g.

** non -> 0 / oui -> 1 *** X pour codon Stop

Précisions et commentaires

Champ concerné	Précision ou commentaire

Clinicien

Généticien moléculaire

Nom Clinicie

..... Genetici

Signature
Au moins une signature est indispensable.