

1	Numéro Unique du Patient (<i>NUP - 7 chiffres</i>).....		_____	nup
2	Date de naissance		___/___/___	d_naiss
3	Centre où la visite a été réalisée		_____	centre_gen
4	Nom du clinicien		_____	clinicie_gen
5	Nom du généticien moléculaire		_____	geneticie
6	Personne chez qui a été réalisée la recherche (<i>R19</i>)		_____	personne
7	Déficit en protéine coagulante justifiant la recherche.....		<input type="radio"/> Déficit en FVIII <input type="radio"/> Déficit en FIX	defi_gen
8	Date de la signature du consentement pour la recherche de l'anomalie génétique		___/___/___ <input type="radio"/> ND	d_cons_g
	<i>Si ND</i>	Confirmez-vous qu'un consentement a été signé par le patient pour effectuer la recherche de l'anomalie génétique	<input type="radio"/> Oui <input type="radio"/> Non	consent
9	Date du prélèvement		___/___/___ <input type="radio"/> ND	d_pr_gen
10	Date du rendu du résultat de la recherche.....		___/___/___ <input type="radio"/> ND	d_re_gen
11	Réarrangement.....		<input type="radio"/> FVIII inversion intron 1 <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> ND <input type="radio"/> FVIII inversion intron 2 <input type="radio"/> Autre	rearrang
	<i>Si autre</i>	Réarrangement en clair	_____	rearrang_a
	<i>Si non</i>	Précisez si un séquençage a été fait.....	<input type="radio"/> Non fait <input type="radio"/> Fait et concluant <input type="radio"/> Fait et non concluant <input type="radio"/> ND	sequenca
		<i>Si fait</i> , stratégie utilisée (<i>R20</i>)	_____ <input type="radio"/> ND	stra_seq
		<i>Si séquençage fait et concluant</i> , Description sur l'ADN connue	<input type="radio"/> Oui <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> ND	anom_gen
		<i>Si oui → Compléter le tableau ci-dessous</i>		

Description sur l'ADN								Anomalie d'épissage ***	Description sur la protéine		Nomenclature utilisée (ancienne ou nouvelle)	
Gène concerné	Région	Type d'anomalie *	Position **	Si substitution		Si délétion, insertion ou duplication			Si substitution	Si délétion, insertion ou duplication & apparition d'un codon stop		
				Mutation	Taille (pb)	Si taille ≤ 10 : nucléotides	Dans la répétition de A de l'exon 14 ***		Mutation ****	Position du codon stop		
gene	regl_adn	anom_adn	posi_adn	mut_adn	tail_adn	nucl_adn	arun	epissage	mut_prot	pos_stop	nomen	
E X E M P L E S	FVIII	Ex 14	SB	c. 4238	C > A			0	Ser 1394 X		ancienne	
	FIX	Ex 2	SB	g. 6443	G > A			0	Glu 30 Lys		ancienne	
	FIX	Ex 2	SB	g. 6443	G > A			0	p.Glu 76 Lys		nouvelle	
	FVIII	IVS 4	SB	- 3	T > G				1			ancienne
	FVIII	RPEX1IVS1	Del			> 200			0			ancienne
	FIX	Ex 4	Del	g. 10398		1	A		0		57	ancienne
	FVIII	Ex 14	Ins	c. 4701_4702		5	TGAGA		0		1549	ancienne
FVIII	Ex 14	Dup	c. 4379		1	A	1	0	p.Asn1460Lys		nouvelle	
1												
2												
3												

* SB : Substitution d'une seule base / Del : Délétion / Ins : Insertion / Dup : Duplication / ND

** c. : sur ADN complémentaire / g. : sur ADN génomique

*** 0 : Non / 1 : Oui / 9 : ND

**** X pour codon stop

Commentaires :