

1	Numéro Unique du Patient ( <b>NUP – 7 chiffres</b> ) .....		_____	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 ..... ( <b>R19</b> )		_____	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
	<b>Si ND</b>	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 22 <input type="radio"/> Autre	rearrang
	<b>Si autre</b>	Réarrangement en clair.....	_____	rearrang_a
	<b>Si non</b>	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
		<b>Si fait</b> , stratégie utilisée..... ( <b>R20</b> )	_____   <input type="radio"/> ND	stra_seq
		<b>Si séquençage fait et concluant</b> , Description sur l'ADN connue	<input type="radio"/> Oui <input type="radio"/> Non <input type="radio"/> ND	anom_gen
<b>Si oui → Compléter le tableau ci-dessous</b>				

Description sur l'ADN									Description sur la protéine		Nomenclature utilisée (ancienne ou nouvelle)	
Gène concerné	Région	Type d'anomalie *	Position **	Si substitution	Si délétion, insertion ou duplication			Anomalie d'épissage ***	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	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
M	FVIII	IVS 4	SB	- 3	T > G				1			ancienne
P L E S	FVIII	RPEX1VS1	Del					> 200	0			ancienne
	FIX	Ex 4	Del	g. 10398		A			0		57	ancienne
	FVIII	Ex 14	Ins	c. 4701_4702		5	5	TGAGA	0		1549	ancienne
	FVIII	Ex 14	Dup	c. 4379		1	1	A	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 :