

À usage du laboratoire

Res Lab #: _____

Date Rec'd: _____

Initials: _____

**Laboratoire National de Génotypage
des coagulopathies héréditaires**

Département de Pathologie et Médecine Moléculaire
Université Queen's, Kingston, Ontario



Réquisition pour génotypage pour Hémophilie A et B

Nom du patient : _____ **Sexe:** Homme Femme
(Nom, Prénom)

DDN: ____/____/____ **# Carte santé:** _____
AN MM JJ Identifiant unique

dossier local: _____ **# CBDR:** _____

Date du prélèvement: _____

Clinique référente: _____ **Médecin référent:** _____ **# Fax:** _____

Test demandé: Hémophilie A Hémophilie B

Dosage de facteur: Facteur VIII _____ U/mL Facteur IX _____ U/mL

Inhibiteur: Oui Non **Titre inhibiteur:** _____ B.U.

Recherche d'inversion intron 22 déjà faite? Oui Non

Information demandée: Confirmation du diagnostic
 Déterminer état de porteuse
 Diagnostic prénatal

Enceinte? Oui Non

Échantillons d'autres membres de la famille envoyés au laboratoire dans le passé? Oui Non

Si oui, spécifier nom : _____

Lien avec le patient : _____

Tube nécessaire:

6 mL sang complet

EDTA (tube lavande) ou

ACD (tube jaune) ou

ADN

Envoyer à:

Attn: Gina Jones/Samira Kheitan

Department of Pathology and Molecular Medicine
Queen's University, Richardson Laboratory, Room 201

88 Stuart St., Kingston, Ontario K7L 3N6

Tel: 613-533-3187 FAX: 343-344-2733

Email: NIBDGL@queensu.ca

Laboratoire National de Génomique des Coagulopathies Héréditaires

Instructions pour le prélèvement d'échantillons

Réquisition:

1. Les échantillons doivent être envoyés avec un formulaire de réquisition dûment rempli.
2. Information nécessaire pour soumettre une demande de génotypage pour un patient:
 - Pour les patients atteints d'hémophilie A ou B : un niveau d'activité du facteur de coagulation doit être fourni.
 - Pour les patients porteurs de maladie de VWD : dosage de VWF:Ag, VWF activité (spécifier test utilisé), FVIII:C, et analyse des multimères doivent être fournis.
 - Pour le dépistage de porteuse, un historique familial ou un niveau de facteur de coagulation doit être fourni.
 - Pour le dépistage de porteuse, l'information sur le variant familiale, si disponible, doit être fournie.
 - Pour le dépistage prénatal, l'information sur le variant familiale, si disponible, doit être fournie.
3. L'envoi d'une réquisition incomplète retardera l'analyse de l'échantillon.

Collecte de l'échantillon et expédition:

1. Échantillons acceptables pour le génotypage:
 - Prélèvement de sang complet veineux (minimum 6 mL), recueilli dans le tube EDTA (bouchon lavande) ou ACD (bouchon jaune) tubes sous vides.
 - Les tubes périmés ne doivent pas être utilisés.
 - Si le sang est prélevé à partir de la ligne intraveineuse pour des analyses en laboratoire, deux fois le volume d'espace mort devrait être rejeté.
 - Lors du prélèvement d'échantillons de sang pour plusieurs examens durant une seule ponction veineuse, l'ordre de prélèvement sera comme suit : (1) hémoculture; (2) échantillons de coagulation; (3) tube de sérum avec ou sans activateur de coagulation ou gel; (4) héparine; (5) EDTA; (6) inhibiteur glycolique.
 - ADN (minimum de 15 µg à 150 ng/µL); dans certains cas, de plus petits échantillons sont acceptables.
 - L'identité du patient doit être vérifiée et les échantillons doivent être étiquetés en utilisant deux identifiants uniques.
 - Les échantillons doivent être recueillis selon les pratiques courantes/les précautions d'usage.
 - Les matériaux pour le prélèvement doivent être éliminés en toute sécurité selon les protocoles institutionnels.
2. Expédition des paquets du lundi au jeudi selon les spécifications suivantes:
 - Température du paquet: ADN (ambiante), sang complet (au froid), sang complet congelé (glace sèche).
 - Placer les échantillons dans un sac de plastique scellé avec un matériel absorbant.
 - Inclure le formulaire de demande et de consentement dûment remplis.
 - Prévoir la livraison le lendemain.
 - Contacter le service de courrier pour les instructions complètes d'expédition.
3. Fixer les étiquettes suivantes à l'extérieur du paquet/de la boîte:
 - Étiquette 'Glace sèche' (si applicable).
 - Adresse de retour (incluant le nom de la personne responsable et le numéro de téléphone).
4. Envoyer à: **Attn: Gina Jones/Samira Kheitan**
Department of Pathology and Molecular Medicine
Queen's University, Richardson Laboratory, Room 201
88 Stuart Street, Kingston, Ontario K7L 3N6
Tel: 613-533-3187 FAX: 343-344-2733 NIBDGL@queensu.ca

Résultats:

- Le délai d'exécution est d'environ 3 mois à partir de la soumission du prélèvement mais peut être plus long pour des gènes rares ou pour le test de dépistage si l'information sur le variant familiale n'est pas connue.
- Si le variant familiale est connue, un rapport peut être disponible en quelques semaines. SVP l'indiquer sur le formulaire de demande.
- Pour le dépistage prénatal, les études de contamination des cellules maternelles sont sous la responsabilité de la clinique référente.
- Les résultats seront faxés au medecin traitant ou à celui indiqué sur l'ordonnance.
- Les résultats seront également inscrits au Registre Canadien des Troubles de la coagulation (RCTC) dès que possible.