

À usage du laboratoire

Res Lab #: _____

Date récept.: _____

Heure récept.: _____

Initials: _____

**Laboratoire National de Génomique
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/Nguyen Nguyen

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 génomique 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 génomique:
 - 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.
 - Pour les analyses prénatales, la clinique de référence est chargée d'extraire l'ADN à partir du milieu de culture du liquide amniotique et de réaliser les tests de contamination par des cellules maternelles. 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:
 - Conditions d'expédition des échantillons: ADN (Température ambiante), sang total non congelé (blocs réfrigérants), sang total congelé (glace sèche). Remarque: Les échantillons de sang total prélevés dans des tubes contenant de l'EDTA sont considérés comme viables pendant 5 jours, à condition d'être conservés et expédiés à l'aide de blocs réfrigérants. Si l'expédition est retardée au-delà de 5 jours après le prélèvement, l'échantillon doit être congelé et expédié dans une glacière avec de la glace sèche. Les échantillons de sang non congelés sont préférés et doivent être expédiés avec des blocs réfrigérants.
 - 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/Nguyen Nguyen**
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.