

**DIAGNOSTIC D'UN SYNDROME MYH9
FICHE DE RENSEIGNEMENTS PATIENTS**

• **DATE DE CONSULTATION OU D'HOSPITALISATION :**

• **RENSEIGNEMENTS PATIENT**

Nom et prénom du patient :

Date de naissance :

Sexe : F M

Origine géographique

• **MEDECIN EN CHARGE**

Nom et prénom :

Spécialité :

Adresse :

Téléphone : ; e-mail :

• **MOTIF DE LA CONSULTATION OU DE L'HOSPITALISATION**

.....

• **HYPOTHESE DIAGNOSTIQUE :**

• **TRAITEMENT EN COURS** Oui Non

Si oui, lequel(s) ?

- Médicaments interférant avec les fonctions plaquettaires (aspirine, AINS):

- Autres médicaments :

- Transfusion : plaquettes culot GR PFC

• **DECOUVERTE DE LA THROMBOPENIE**

- Première découverte: Oui Non

Si non ,

Age de la première découverte

Intervalle entre la découverte et la prise en charge diagnostic

- Modalité de découverte :

 Systématique

 Lors d'accident hémorragique le(s) quel(s)

 Pendant une grossesse Non Oui terme : SA

 Autres

- Thrombopénie associée à une thrombopathie Oui Non

 Laquelle :

 Modalité de découverte : systématique Accident hémorragique

- Autre :

• PATHOLOGIES ASSOCIEES

- Syndrome hémorragique

Oui

Non

Si oui, intervalle entre les premiers symptômes et le diagnostic :

.....

- Autres atteintes hématologiques non plaquettaires

Oui

Non

Non connues

Si oui, lesquelles ?

.....

- Atteintes extra-hématologiques

Oui

Non

Non connues

- Surdit  :
Si oui ,  ge au diagnostic : [] [] mois [] [] ans

Oui

Non

Si oui ,  ge au diagnostic : [] [] mois [] [] ans

 volution :

- N phropathie :
Si oui ,  ge au diagnostic : [] [] mois [] [] ans

Oui

Non

Si oui ,  ge au diagnostic : [] [] mois [] [] ans

 volution :

- Pathologie cardio-vasculaire :
Si oui ,  ge au diagnostic : [] [] mois [] [] ans

Oui

Non

Si oui ,  ge au diagnostic : [] [] mois [] [] ans

 volution :

- Cataracte :
Si oui ,  ge au diagnostic : [] [] mois [] [] ans

Oui

Non

Si oui ,  ge au diagnostic : [] [] mois [] [] ans

 volution :

- Malformations :
Si oui ,  ge au diagnostic : [] [] mois [] [] ans

Oui

Non

Si oui ,  ge au diagnostic : [] [] mois [] [] ans

 volution :

- Autres :

• ANTECEDENTS PERSONNELS DU PATIENT

- Pathologie plaquettaire initiale :

Oui

Non

Si oui, laquelle :

Diagnostic initial d'un PTI:

Oui

Non

Si oui, Age au diagnostic: ans mois

Traitement,

- cortico ides Oui Non

efficacit 

Oui

Non

- Ig IV Oui Non

efficacit 

Oui

Non

- Spl nectomie Oui Non

efficacit 

Oui

Non

- Ant c dents de chirurgie et/ou de traumatisme sans h morrhagie :

Oui

Non

Non connus

Si oui, age(s) et type(s): Ablation d'un lipome au niveau du dos ( ge non connu)

.....

.....

- Ant c dents h morrhagiques du patient

Oui

Non

Non connus

Si oui, remplir la page 6, SVP.

• **RESULTATS BIOLOGIQUES DU PATIENT**

- *Date* :

- *NFS* :

LIGNEE PLAQUETTAIRE

- **Taux** : automate : G/L ; Malassez : G/l ; Volume : fl
- **Morphologie sur frottis** :
 - Taille : Normale Petite Grande Géante
 - Plaquettes : grandes / géantes : % ou petites : %
 - Granules : Présents Absents
 - Aspect : Normal Anormal
 - Si anormal, précisez :

LIGNEE ERYTHROCYTAIRE

- **Taux** : GR : T/L ; Hb : g/dl ; Ht : %
- **Anomalies ?** Oui Non
- Si oui, précisez :

LIGNEE LEUCOCYTAIRE

- **Taux** : GB : G/L ; PN : % ; Lymphocytes : % ; Monocytes : %
- **Inclusions basophiles dans les PN** : Oui Non
- **Teinte** : soutenue pâle
- **Taille** : grande moyenne petite
- **Forme** : arrondie allongée autre
- **Nombre** : unique multiple
- **% de PN avec inclusions** : %
- **Autres anomalies** :
 - **Inclusions basophiles dans les PE** : vues non vues non recherchées
 - **Inclusions basophiles dans les lymphocytes** : vues non vues non recherchées

- **MYELOGRAMME** fait non fait

Si fait, résultats et conclusion :

.....

.....

- **HEMOSTASE** :

- TS
- **Méthode** : Ivy incision Autre précisez :
 - **Résultats** : min sec (N< min)

TEMPS D'OCCLUSION (PFA 100®)

- **Cartouche Collagène-Epinéphrine**
Résultats : sec (N< 145sec)
- **Cartouche collagène-ADP**
Résultats : sec (N< 100sec)

FACTEUR vWF

vWFRCo : .. % ; vWF Ag : .. % ; VIIIc : ... %

COAGULATION PLASMATIQUE

• Déficit(s) de facteur(s) de la coagulation : Oui Non

Si oui, le(s) quel(s) : II V VII X XI XII

• Taux de facteur(s) déficitaire(s) : %

• Déficit familial ? Oui Non Si oui, arbre généalogique (à faire sur feuille à part)

AUTRES EXAMENS

Oui Non

Si oui, lesquels ?

- ETUDES DES PLAQUETTES

RETRACTION DU CAILLOT normale diminuée nulle non étudiée

AGREGATION PLAQUETTAIRE

- Ristocétine normale diminuée absente
- ADP normale diminuée absente
- Collagène normale diminuée absente
- AC arachidonique normale diminuée absente
- Autres normale diminuée absente

ETUDE PAR CYTOMETRIE EN FLUX

PRP sang total non fait

	Etat basal	Etat activé	
		TRAP	ADP
GPIIbIIIa (nb sites x 10 ³ /plaq) / GPIIbIIIa (MFI)			
GPIbIXV (nb sites x 10 ³ /plaq) / GPIbIXV (MFI)			
P-Sélectine (nb sites x 10 ³ /plaq) / P-Sélectine (MFI)			
IaIIa (nb sites x 10 ³ /plaq) / IaIIa (MFI)			
Autres :GPIIbIIIa(PAC-1)			

ETUDE PAR MICROSCOPIE ELECTRONIQUE

oui non

Si oui, résultats :

.....

ETUDE GENETIQUE MOLECULAIRE (autre que sur le gène myh9)

oui non

Si oui, résultats :

.....

ETUDE BIOCHIMIQUE

• Electrophorèse des glycoprotéines oui non

Si oui, résultat :

• Immunotransfert et analyse à l'aide d'anticorps monoclonaux oui non

Si oui, résultat :

• Autres techniques oui non

Si oui, résultat :

ANTICORPS ANTI-PLAQUETTAIRES oui non non recherchés

- **Si recherchés :** Cytométrie en Flux : positif négatif
- MAIPA direct : positif négatif
- MAIPA indirect : positif négatif
- Autres : positif négatif

• **Spécificité :**

anti GPIIb/IIIa ; anti GPIb/IX ; anti GPIa/IIa ; anti HLA ; autres

• **QUELS PRELEVEMENTS NOUS ADRESSEZ-VOUS ?**

1. Pour l'Etude génétique :

- Sang total sur EDTA ;
- Culot globulaire ;
- Extraction d'ADN

Technique Concentration volume

2 . Pour l'Immunofluorescence :

- Frottis sanguins non colorés : oui non

• **HISTOIRE FAMILIALE : (FEUILLE A PART)**

ARBRE GENEALOGIQUE :

CONSANGUINITE Oui Non

PATHOLOGIE PLAQUETTAIRE

• **Sujets affectés :**

Nombre : Numéro(s) dans l'arbre généalogique :

• **Types d'atteintes :**

Identique au propositus Numéro(s) dans l'arbre généalogique :

Autres Numéro(s) dans l'arbre généalogique :

SYNDROME HEMORRAGIQUE

• **Sujets affectés :**

Nombre : Numéro(s) dans l'arbre généalogique :

- **Circonstances :** spontané traumatisme chirurgie

• **Intensité du saignement :**

• **Traitements :**

ATTEINTES ASSOCIEES

• **Sujets affectés :**

Nombre : Numéro(s) dans l'arbre généalogique :

• **Types d'atteintes pour chaque sujet (indiquer le(s) N^{os}) :**

- (SUITE FEUILLE 2 : ACCIDENTS HEMORRAGIQUES DU PATIENT)

	1 ^{er} épisode	2 ^{ème} épisode	3 ^{ème} épisode	Nème épisode
DATES				
INTENSITE (1 à 4+)				
LOCALISATION :				
<i>Purpura</i> _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
<i>Hématomes</i> _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
<i>Epistaxis</i> _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
<i>Gingivorragies</i> _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
<i>Hémorragies amygdaliennes</i> _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
<i>Hémarthroses</i> _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
<i>Ménorragies, métrorragies</i> _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
<i>Hémorragie digestive</i> _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
<i>Hématurie</i> _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
<i>Hémorragie intracrânienne</i> _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
<i>Autres</i> _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
CIRCONSTANCES D'APPARITION				
1- Spontanée _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
2- Provoquée _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
Accouchement _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
Post-partum _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
Chirurgie _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
- Si oui, laquelle _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
- Quand : per, post op ? _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
- Si post op :				
• combien de temps après l'acte ? _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
• perte d'hémoglobine :				
> 2 g/dl _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
< 2 g/dl _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
Traumatisme _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
- Si oui, localisation _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
- Perte d'hémoglobine : _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
Autre _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
TRAITEMENTS				
• <i>Local (compression et/ou méchage)</i>				
Efficacité _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
• <i>Antifibrinolytiques : Lequel ?</i> _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
Efficacité _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
• <i>DDAVP</i> _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
• <i>Transfusions plaquettaires</i>				
quantité (total) _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
efficacité _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
nombre de cures _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
• <i>Transfusions de culots globulaires</i>				
quantité (total) _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
efficacité _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
nombre de cures _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
• <i>Novoseven</i>				
Doses _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
Nombre de cures _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
Efficacité _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _
• <i>Autres</i> _ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _	_ _ _ _ _

