

Cartographie des analyses génétiques effectuées par le CRPP et son réseau de correspondants

Gènes	Nom de la maladie	Prélèvement	Transport	Quantité	Fiche de renseignements cliniques	Techniques	Contact	Adresse du laboratoire
AML1 RUNX1	Thrombopénie familiale FDP/AML avec prédisposition à une autre maladie hématologique	Sang total EDTA	T° ambiante	2 x 5 mL	Oui	PCR + séquençage	Drs R. FAVIER / P. BALLERINI remi.favier@trs.aphp.fr p.ballerini@trs.aphp.fr tél : 01 44 73 67 23	CHU Armand-Trousseau Service d'hématologie biologique 26 Av du Docteur Arnold Netter 75571 PARIS CEDEX 12
							Pr Marie-Christine ALESSI marie-christine.alessi@ap-hm.fr tél : 04 91 38 67 76	CHU de Marseille Laboratoire d'hématologie 264 rue Saint-Pierre 13385 MARSEILLE CEDEX 5
ANKDR26	Thrombopénie familiale	Sang total EDTA	T° ambiante	2 x 5 mL	Non	PCR + séquençage	Drs R. FAVIER / P. BALLERINI remi.favier@trs.aphp.fr p.ballerini@trs.aphp.fr tél : 01 44 73 67 23	CHU Armand-Trousseau Service d'hématologie biologique 26 Av du Docteur Arnold Netter 75571 PARIS CEDEX 12
							Pr Marie-Christine ALESSI marie-christine.alessi@ap-hm.fr tél : 04 91 38 67 76	CHU de Marseille Laboratoire d'hématologie 264 rue Saint-Pierre 13385 MARSEILLE CEDEX 5
GP6	Récepteur plaquet-taire au collagène	Sang total EDTA	T° ambiante	3 x 5 mL	Oui	PCR + séquençage	Dr Mathieu FIORE mathieu.fiore@chu-bordeaux.fr tél : 05 57 65 64 78	CHU de Bordeaux - Ht-Lévêque Hôpital cardiologique - Laboratoire d'hématologie Av. Magellan - 33604 PESSAC
							Martine Jandrot-Perrus martine.Jandrot-Perrus@inserm.fr tél : 01 40 25 75 31	INSERM E348 Faculté de Xavier-Bichat 16, rue Henri Huchard BP 416 75870 Paris Cedex 18

Gènes	Nom de la maladie	Prélèvement	Transport	Quantité	Fiche de renseignements cliniques	Techniques	Contact	Adresse du laboratoire
GP1BA	Syndrome de Pseudo-Willebrand / Mutation type Bolzano (Macrothrombocytopenie familiale à transmission autosomique dominante)	Sang total EDTA	T° ambiante	10 mL	Oui	<u>PCR + séquençage des régions codantes</u>	François Lanza francois.lanza@efs-alsace.fr tél. : 03 88 21 25 25	EFS-ALSACE UMR-S949 10, rue Spielmann-BP 36 67065 STRASBOURG CEDEX
							C. Vinciguerra ou M. Fretigny christine.vinciguerra@chu-lyon.fr ou mathilde.fretigny@chu-lyon.fr 04 72 11 73 68	Hopital E.Herriot Laboratoire d'hématologie Pavillon E - 2ème étage 69 437 LYON CEDEX 03
							Dr Mathieu FIORE mathieu.fiore@chu-bordeaux.fr tél : 05 57 65 64 78	CHU de Bordeaux - Ht-Lévêque Hôpital cardiologique - Laboratoire d'hématologie Av. Magellan - 33604 PESSAC
GP1BA GP1BB GP9	Syndrome de Bernard-Soulier	Sang total EDTA	T° ambiante	10 mL	Oui	<u>PCR + séquençage des régions codantes</u>	François Lanza francois.lanza@efs-alsace.fr tél. : 03 88 21 25 25	EFS-ALSACE UMR-S949 10, rue Spielmann-BP 36 67065 STRASBOURG CEDEX
ITGA2B	Thrombasthénie de Glanzmann : mutation gitane	Sang total EDTA	T° ambiante	10 mL	Oui	<u>PCR en temps réel + courbe de fusion</u>	Dr Mathieu FIORE mathieu.fiore@chu-bordeaux.fr tél : 05 57 65 64 78	CHU de Bordeaux - Ht-Lévêque Hôpital cardiologique - Laboratoire d'hématologie Av. Magellan - 33604 PESSAC
						* <u>PCR + digestion</u> * <u>PCR + séquençage</u>	C. Vinciguerra ou M. Fretigny christine.vinciguerra@chu-lyon.fr ou mathilde.fretigny@chu-lyon.fr 04 72 11 73 68	Hopital E.Herriot Laboratoire d'hématologie Pavillon E - 2ème étage 69 437 LYON CEDEX 03
						<u>PCR + digestion</u>	Drs N.Schlegel / B.Saposnik nicole.schlegel@rdb.aphp.fr ou beatrice.saposnik@rdb.aphp.fr tél : 01 40 03 41 94	Hôpital Robert Debré Service Hématologie Biologique 48 Boulevard SERURIER 75019 PARIS

Gènes	Nom de la maladie	Prélèvement	Transport	Quantité	Fiche de renseignements cliniques	Techniques	Contact	Adresse du laboratoire
ITGA2B ITGB3	Thrombasthénie de Glanzmann	Sang total EDTA	T° ambiante	10 mL	Oui	* PCR + séquençage * PCR en temps réel + courbe de fusion	Dr Mathieu FIORE mathieu.fiore@chu-bordeaux.fr tél : 05 57 65 64 78	CHU de Bordeaux - Ht-Lévêque Hôpital cardiologique - Laboratoire d'hématologie Av. Magellan - 33604 PESSAC
						PCR + séquençage	Drs N.Schlegel / B.Saposnik nicole.schlegel ou beatrice.saposnik@rdb.aphp.fr tél : 01 40 03 41 94	Hôpital Robert Debré Service Hématologie Biologique 48, Boulevard SERURIER 75019 PARIS
						QMF-PCR (recherche de grands réarrangements)	C. Vinciguerra ou M. Fretigny christine.vinciguerra ou mathilde.fretigny@chu-lyon.fr 04 72 11 73 68	Hopital E.Herriot Laboratoire d'hématologie Pavillon E - 2ème étage 69 437 LYON CEDEX 03
GP1BA ITGA2 ITGB3 ITGA2B	Suspicion d'allo-immunisation plaquettaire (HPA-1, 2, 3, 4 et 5)	Sang total EDTA	T° ambiante	3 x 5 mL	Oui	<u>Allele Specific Amplification (ASA)</u>	Dr Mathieu FIORE mathieu.fiore@chu-bordeaux.fr tél : 05 57 65 64 78	CHU de Bordeaux - Ht-Lévêque Hôpital cardiologique - Laboratoire d'hématologie Av. Magellan - 33604 PESSAC
MPL / BMP4	Amégacaryocytose congénitale	Sang EDTA	T° ambiante	3 x 5 mL	Oui	PCR + séquençage	Drs R. FAVIER / P. BALLERINI remi.favier@trs.aphp.fr p.ballerini@trs.aphp.fr tél : 01 44 73 67 23	CHU Armand-Trousseau Service d'hématologie biologique 26 Av du Docteur Arnold Netter 75571 PARIS CEDEX 12
MPL / TPO	Amégacaryocytose congénitale	Sang EDTA	T° ambiante	3 x 5 mL	Oui	PCR + séquençage	Dr S. GIRAUDIER stephane.giraudier@hmn.aphp.fr tél : 01 49 81 20 51	Hôpital Henri-Mondor Service d'hématologie biologique 51 Av Mal Lattre de Tassigny 94000 CRETEIL
MYH9	Syndrome MYH9	Sang EDTA	T° ambiante	10 mL (5 mL chez l'enfant)	Oui	PCR + séquençage	Drs N.Schlegel / B.Saposnik nicole.schlegel ou beatrice.saposnik@rdb.aphp.fr tél : 01 40 03 41 94	Hôpital Robert Debré Service Hématologie Biologique 48, Boulevard SERURIER 75019 PARIS

Gènes	Nom de la maladie	Prélèvement	Transport	Quantité	Fiche de renseignements cliniques	Techniques	Contact	Adresse du laboratoire
P2Y12	Récepteur plaquet-taire à l'ADP	Sang total EDTA	T° ambiante	3 x 5 mL	Oui	<u>PCR + séquençage</u>	Dr Mathieu FIORE <u>mathieu.fiore@chu-bordeaux.fr</u> tél : 05 57 65 64 78	CHU de Bordeaux - Ht-Lévêque Hôpital cardiologique - Laboratoire d'hématologie Av. Magellan - 33604 PESSAC
TBXA2R	Récepteur au thromboxane A2	Sang total EDTA	T° ambiante	10 mL	Oui	<u>PCR + séquençage des régions codantes</u>	C. Vinciguerra ou M. Fretigny <u>christine.vinciguerra@chu-lyon.fr</u> <u>mathilde.fretigny@chu-lyon.fr</u> 04 72 11 73 68	Hopital E.Herriot Laboratoire d'hématologie Pavillon E - 2ème étage 69 437 LYON CEDEX 03
WAS	Wiskott-Aldrich / Thrombopénie liée à l'X	Sang total EDTA	T° ambiante	2 x 5 mL (1ml chez le nouveau né)	Oui	<u>PCR + séquençage</u>	M.Dreyfus et C.Bilhou-Nabera <u>chrystele.bilhou-nabera@marie.dreyfus@bct.aphp.fr</u> tél : 01 45 21 23 83 / 23 84	CHU de Bicêtre Service d'Hématologie Biologique 78, rue du Gal Leclerc-94275 LE KREMLIN BICETRE CEDEX