	Génétique	N° SPEC : 04_09_00_08_007_S007.doc
	Génétique Moléculaire	Rédaction : Catherine RYDLEWSKI
	Date d'impression : 13/10/2017	Approbation : Catherine RYDLEWSKI
	Version : 2	Validation : Tina BASTELEUS
	Date : 20/10/2016	Page 1 sur 2
Hémoglobinopathies Prescriptions extérieures		

Autres rédacteurs : Béatrice GULBIS, Pascale COCHAUX

CONTENU

1. Objet	1
2. Nos coordonnées	1
3. Analyses de génétique – hémoglobinopathies : prescriptions extérieures.....	1

1. OBJET

Ce document a pour but de décrire la procédure à suivre pour les demandes de recherche de mutations du gène HBB et HBA (beta- et alpha- globine).

2. NOS COORDONNEES

Génétique moléculaire
Hôpital Erasme – ULB
Route de Lennik, 808
1070 Bruxelles
Tel +32 2 555 41 45 ou 42 00
Fax +32 2 555 42 12

3. ANALYSES DE GENETIQUE – HEMOGLOBINOPATHIES : PRESCRIPTIONS EXTERIEURES

3.1. DIAGNOSTIC ANTENATAL D'UNE HEMOGLOBINOPATHIE

Un diagnostic anténatal ne peut se concevoir qu'après un choix éclairé par un conseil génétique. Ce diagnostic est génétique, **MAIS** les diagnostics phénotypiques (et génotypiques selon la pathologie) des parents doivent avoir été réalisés au préalable. L'ensemble de ces résultats (idéalement accompagné d'un consentement du couple, ainsi que d'un prélèvement de sang - tube EDTA - des deux membres du couple), doivent être fournis au laboratoire avant l'envoi de l'échantillon pour diagnostic anténatal.

Recherche d'un syndrome drépanocytaire (Hémoglobine (Hb) SS, Hb SC, Hb SD_{Punjab}, ...)

Recherche d'une β -thalassémie majeure

Recherche d'une α -thalassémie majeure (hydrops fetalis, certains cas d'hémoglobinose H)


Les prélèvements (selon l'âge gestationnel) :

- BIOPSIE DE VILLOSITES CHORIALES (CVS): Flacon T25 stérile + 25 ml BME Basal Medium SANS CALPARINE
- LIQUIDE AMNIOTIQUE (amniocentèse) : 20 - 30 ml dans un flacon stérile
- SANG FOETAL (cordocentèse) : minimum 1 mL de sang total - tube EDTA
- Et toujours des prélèvements de sang maternel et (si possible) paternel - 7 cc tube EDTA

Le sang maternel est indispensable, il permet de contrôler une éventuelle contamination de l'échantillon fœtal par du tissu maternel.

Conservation à température ambiante.

Les prélèvements doivent parvenir au laboratoire le jour même, accompagnés d'une demande d'analyse (voir notre « manuel de prélèvements des échantillons primaires » disponible sur notre site web).

 <p>LABORATOIRE HOSPITALIER UNIVERSITAIRE DE BRUXELLES LHUB-ULB UNIVERSITAIR LABORATORIUM BRUSSEL</p>	Génétique	N° SPEC : 04_09_00_08_007_S007.doc
	Génétique Moléculaire	Rédaction : Catherine RYDLEWSKI
	Date d'impression : 13/10/2017	Approbation : Catherine RYDLEWSKI
	Version : 2	Validation : Tina BASTELEUS
	Date : 20/10/2016	Page 2 sur 2
Hémoglobinopathies Prescriptions extérieures		

En cas de prélèvement suffisant, une culture de sauvegarde des villosités chorales ou des amniocytes pourra être effectuée, de même qu'une analyse FISH suivie, si négative, d'une CGH. Si le prélèvement est insuffisant, aucune autre analyse ne sera réalisée.

Les informations à joindre afin de permettre une interprétation correcte des analyses à réaliser ainsi que des résultats :

- *Phénotype des parents – origine géographique*
 - examen hématologique
 - ferritine (+ CRP)
 - séparation des fractions de l'hémoglobine et quantification des fractions (Hb anormale, d'Hb A₂ et d'Hb F)

3.2. CONFIRMATION DIAGNOSTIQUE D'UNE HEMOGLOBINOPATHIE

- β-THALASSEMIE MINEURE ou MAJEURE
- α- THALASSEMIE MINEURE ou MAJEURE
- SYNDROME DREPANOCYTAIRE PARTICULIER (HbSβ+thalassémie)

Les prélèvements :

- sang - 7 cc tube EDTA

Remarque : l'ADN seul ne permet pas de confirmer certains diagnostics comme une persistance héréditaire de l'Hb F.

Les informations à joindre afin de permettre une interprétation correcte des analyses à réaliser ainsi que des résultats :

Transfusion	Oui / Non Date : .../.../...	Date de prélèvement	
Grossesse	Oui / Non	Hémoglobine g/dL	
Origine géographique		GR 10⁶/mm³	
Histoire familiale ?	Oui / Non	MCV fL	
Anémie hémolytique ?	Oui / Non	MCHC g/dL	
Splénomégalie ?	Oui / Non	MCH pg	
Ictère néonatal?	Oui / Non	RDW/HDW	
		Ferritine ng/mL	
		Saturation transferrine %	
		CRP mg/dL	
		HbA₂ %*	
		Hb F %	
		Hb(s) anormale(s) ?	Oui / Non
		Laquelle ? Ex HbAS, Hb SS, Hb SC,

(en gras= données indispensables)

* vos valeurs de référence

Ou joindre le protocole de biologie clinique.

Dans le cadre d'une recherche d'une α-thalassémie mineure les cut-off utilisés sont :

MCV < 78 fL et MCH < 27 pg (European Molecular Genetics QualityNetwork 2002).

N.B. Une α^o-thalassémie est peu probable si le MCH > 25 pg (JMS 2007 ; 44 : 60-61).

Modifications par rapport à la version précédente : voir trait dans la marge