

Ville	Responsable structure	Responsable activité	Adresse	Téléphone - Fax	Adresse Mail	Pathologies étudiées	Gènes étudiés	Analyses niveau 1	Analyses niveau 2 (de recours national)	Remarques
BORDEAUX	Pr Chloé JAMES	Dr Sylvie LABROUCHE-COLOMER Dr Mathieu FIORE	Plateau Technique de Biologie Moléculaire, PTBM Secteur Hémostase Moléculaire GH Pellegrin Place Amélie Raba-Léon 33076 Bordeaux cedex	Tél: 05 57 82 03 64	sylvie.colomer@chu-bordeaux.fr mathieu.fiore@chu-bordeaux.fr	Thrombophilie (déficit en protéine C et 5) Anomalies plaquettaires	PROC, PROS1 Panel NGS (thrombopénie/thrombopathie)	Sanger, MLPA, NGS		
BOULOGNE BILLANCOURT	Pr Philippe DE MAZANCOURT	Pr Philippe DE MAZANCOURT	Service de biochimie et génétique moléculaire, Hôpital Ambroise Paré, 9 avenue Charles de Gaulle, 92100 Boulogne-Billancourt	Tél: 01 49 09 55 30	philippe.de-mazancourt@uvsq.fr	Hémostase, Thrombose, Surcharges, Ehlers-Danlos	A2M A3GALT1 ADAMTS13 ANKA2 CALU APOH CPB2 F10 F11 F11-AS1 F12 F13A1 F13B F2 F2R F5 F7 F8 F9 FGA FGB FGG GUCY1B GP1BA GPS GRK5 HRG1 ITGA2B ITGB3 KLK1 KLK8 KLK9 LMAN1 MAST2 MCFD2 MMRN1 NQO1 NQO2 PF4 PF4V1 PIGM PLAT PLAU PLAUPLR PLGRKT PROC PROCX PROS1 PROZ SERPINA1 SERPINA10 SERPINAS SERPINB2 SERPINC1 SERPIND1 SERPINE1 SERPINF2 SERPING1 SERPIN1 SLC44A2 TPI1 THBD THBS1 TSPAN15 USF1 VKORC1 VTN VWF COL4A1 GLA	FGG FGB FGA F11 F5 F13A1 F13B F2 LMAN1 MCFD2 PLG KLK81		
CAEN	Pr Xavier TROUSSARD	Pr Yohann REPESSE	Batiment Biologie recherche, Hématologie Biologique, CHU CAEN, Avenue Côte de nacre, 14000 CAEN	Tél : 02 31 06 48 49 Fax : 02 31 06 50 99	repesse-y@chu-caen.fr	Maladie de Willebrand, Hémophilie A	VWF, F8	NGS, Sanger		
GENEVE (SUISSE)	Dr Alessandro CASINI	Dr Marguerite NEERMANN-ARBEZ	Laboratoire d'hémostase, CAP-reception, 4 rue Gabrielle-Perret-Gentil, 1211 Genève 14, Suisse	Tél: +41795535482 Fax: +41 22 372 97 77	alessandro.casini@hug.ch	Anomalies du fibrinogène	FGA, FGB, FGG	Sanger, NGS		Etude dans le cadre de la recherche (sans frais pour les patients)
LILLE	Pr Sophie SUSEN	Dr Christophe ZAWADZKI	Institut d'Hématologie -Transfusion, Centre de Biologie Pathologie, Bd du Pr Jules Lederçq, 59037 Lille Cedex	Tél : 03 20 44 42 16 Fax: 03 20 44 69 89	christophe.zawadzki@chru-lille.fr	Hémophilies A et B	F8 et F9	Sanger, NGS, MLPA, recherche inversion intron 22 et 1 par PCR et Southern blot		
						Maladie de Willebrand	VWF	Sanger, NGS, MLPA		Etude exclusive après inclusion au CRMW
						Déficit en antithrombine, protéine C, protéine S	SERPINC1, PROC, PROS1	Sanger, NGS, MLPA		
LYON	Pr Christine VINCIGUERRA	Pr Christine VINCIGUERRA (1) Dr Mathilde FRETIGNY (2) Dr Yohann JOURDY (3)	Laboratoire de Biologie Moléculaire des Pathologies de l'hémostase Laboratoire d'hématologie Centre de Biologie et de pathologies Est Gouernement Hospitalier Est 59, bd Pinel - 69677 BRON cedex	Tél : 04 27 75 66 16 (1) Tél : 04 27 85 66 17 (2) Tél : 04 27 85 65 86 (3) Fax : 04 72 35 73 35	christine.vinciguerra@chu-lyon.fr mathilde.fretigny@chu-lyon.fr yohann.jourdy@chu-lyon.fr	Hémophilies A et B	F8 et F9 (gènes entiers)	Sanger, NGS (gènes entiers pour la majorité des facteurs), MLPA, Southern Blot, PCR longs fragments, QPCR, étude des transcrits (F8)	Etude de l'épissage de tous les gènes (minigène), expression de mutants FVIII, FIX, FV (mutagenèse dirigée)	Agrément diagnostic prénatal
						Déficit en FII, FV, FX, FXI, FXII, fibrinogène, déficits combinés en FV et FVIII et en facteurs vitamine K dépendants, thrombomoduline	F2, F5, F10, F11, F13A, F13B, FGA, FGB, FGG, MCFD2 et LMAN1 (déficits combinés V+VIII), VKORC1 et GCX(déficits combinés en facteurs vitamine K dépendant), THBD			
						Maladie de Willebrand	VWF (exon 28) + gène VWF			
						Déficits en inhibiteurs physiologiques de la coagulation: AT, PC et P5	SERPINC1, PROC, PROS1			
MARSEILLE	Pr Pierre MORANGE	Pr Marie Christine ALESSI Pierre SUCHON Dr IBRAHIM KOSTA Manal Dr Noémie SAUT Mme TOMÉI Enora	CHU Timone – BIOGENOPOLE Service d'Hématologie Biologique, 264 rue Saint Pierre 13385 Marseille cedex 05	Tél: 04 91 32 45 06	marie-christine.alessi@univ-amu.fr pierre.suchon@ap-hm.fr manal.ibrahim@ap-hm.fr noemie.saut@ap-hm.fr enora.tomei@ap-hm.fr	Pathologies plaquettaires constitutionnelles	ABCG5, ABCG8, ACTN1, ANKRD26, ANO6, AP3B1, AP3D1, ARPC1B, ASXL2, B4GAL1, BLOC13B, BLOC1S5, BLOC1S6, CBFA2T3, C10CA2, C1Y5, DIAPH1, DTNBP1, EPHB2, ETV6, FERMT3, F11, F1NA, FYB1, GALE, GATA1, GF11B, GRAS, GNE, GP1BA, GP1BB, GP6, GP9, HDX11, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, IKZF5, ITGA2B, ITGB3, KDSR, LYST, MECOM, MPIOG6B, MPL, MYH9, NBEAL2, NFE2, OCR1, P2RX1, P2RY12, PLAU, PRKACG, PTGS1, PTPN11, PTPRR1, RAB27A, RASGEF2, RBM8A, RGS18, RGS2, RNU6A1AC, RUNX1, SALL4, SLC18A2, SLC35A1, SLC18A3, SRC, STIM1, TBXA2R, TBXAS1, TERT, THPO, TPM4, TUBA4A, TUBA8, TUBB1, VIPAS39, VPS33B, VWF, WAS, WDR1	NGS, Sanger, MLPA (pour certains gènes)		
						Coagulation	ABO, C4BPA, CLEC4M, DNMT3A, ENG, F10, F11, F12, F13A1, F13B, F2, F3, F5, F7, F8, F9, FGA, FGB, FGG, GRK5, HAMP, JAK2, KNG1, MAST2, PLG, PROC, PROCX, PROS1, SCARAS, SERPINA1, SERPINAS, SERPINC1, SERPINE1, SERPINE2, SLC44A2, SMG6, STXBPS, TFPI, THBD, UBA1, VWF	NGS, Sanger, MLPA (pour certains gènes)		
MONTPELLIER	Pr Alain STEPANIAN	Dr Muriel GIANSILY-BLAIZOT Dr Séverine CUNAT	CHU de Montpellier Département d'hématologie biologique Adresse: Hôpital Saint Eloi, 80 avenue Augustin Fliche, 34295 MONTPELLIER cedex 5	Tél : 04 67 33 70 33 Fax : 04 67 33 70 36	m-giansily@chu-montpellier.fr s-cunat@chu-montpellier.fr alain.stepanian@chu-montpellier.fr	déficit en FVII, déficit en FX, déficit combiné VIII-X, déficit en FXI, déficit en facteurs de la coagulation vitamine K dépendants	F7, F10, F11, VKORC1 et GCXC	Sanger, NGS, QMPFS, MLPA		
NANTES	Pr Stéphane BEZIEAU	Dr Pierre BOISSEAU	Laboratoire de Génétique Moléculaire Institut de Biologie CHU Hôtel Dieu 9, Quai Moncoussu 44093 NANTES Cedex 01	Tél : 02 40 08 40 19 Fax : 02 40 08 40 26	pierre.boisseau@chu-nantes.fr	Hémophilies A et B	F8 et F9	NGS, Sanger, QPCR		Agrément diagnostic prénatal
						Maladie de Willebrand	VWF	NGS, Sanger, QPCR		Etude exclusive après inclusion au CRMW Agrément diagnostic prénatal

Ville	Responsable structure	Responsable activité	Adresse	Téléphone - Fax	Adresse Mail	Pathologies étudiées	Gènes étudiés	Analyses niveau 1	Analyses niveau 2 (de recours national)	Remarques
						Déficit en ADAMTS13 (Purpura Thrombotique Thrombocytopenique)	ADAMTS13	NGS, Sanger, QPCR		Etude exclusive après inclusion au CNRMAT. Agrément diagnostic prénatal
PARIS, ARMAND TROUSSEAU	Dr Hélène BOUTROUX	Dr Paola BALLERINI	Laboratoire d'Hématologie, Hôpital A. Trousseau 26, Avenue du Dr Netter, 75012- Paris	Tél Dr P Ballerini: 01 71 73 81 79 / 01 44 73 69 48 Tél Secrétariat: 01 44 62 22 Fax: 01 44 62 33	paola.ballerini@aphp.fr	Thrombopénies Thrombocytoses Prédisposition aux hémopathies et suivi longitudinale des patients testés positifs sur panel adapté oncologique	Panel NGS Thrombopénie/Thrombocytose/Prédisposition (600 Kb, 98 cibles)	Séquençage haut débit "short reads". Dans certains cas ciblés: cartographie génomique optique	FMG 2025: "Pathologies Rares" pour analyses de WES/WGS et RNAseq	Inclusion FMG2025 après concertation nationale
PARIS, COCHIN	Pr Thierry BIENVENU	Dr Cyril BURIN DES ROZIERES	Service de Médecine Génomique des Maladies de Système et d'Organe Hôpital Cochin - bâtiment Jean Dausset (3ème étage) 27 rue du Fbg St-Jacques, 75679 Paris cedex 14	Tél : 01 58 41 26 71 Fax : 01 58 41 15 80	cyril.burindeszoziers@aphp.fr	Hémophilies A et B Etude de l'inactivation de l'X	F8 et F9	Sanger, NGS		Agrément diagnostic prénatal
PARIS, HOPITAL EUROPEEN GEORGES POMPIDOU	Pr Dominique HELLEY-RUSSICK	Pr Dominique HELLEY-RUSSICK, Dr Laetitia MAUGE, Dr Sophie GANDRILLE	Service d'Hématologie biologique Hôpital européen Georges Pompidou 20 rue Leblanc 75015 Paris	Tél : 01 56 09 39 32 Tél : 01 56 09 23 32 Fax : 01 56 09 33 98	dominique.helley@aphp.fr laetitia.mauge@aphp.fr	Déficit en antithrombine, protéine C, protéine S	SERPINC1, PROC, PROS1	NGS gène entier, Sanger, MLPA		
						Déficit en Facteurs VII et X	F7, F10			
PARIS, ROBERT DEBRE	Pr Guislaine CARCELAIN	Dr Anne VINCENOT	Service d'Hématologie Biologique Hopital Robert Debré 48 boulevard Sérurier 75935 PARIS Cedex 19	Tel : 01 40 03 40 85 / 01 40 03 41 94 Fax: 01 40 03 47 95	anne.vincenot@aphp.fr	Pathologies Plaquettaires Constitutionnelles (thrombopénie/thrombopathie)	ABCC4, ABCG5, ABCG8, ACBD5, ACTB, ACTN1, ALG8, ALOX12, ANKRD26, ANO6, AP3B1, AP3D1, APOLD1, ARPC1B, BAGLIT1, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6, MPIG6B, CALR, CBF A2T3, CDC42, CYCS, DIAPH1, DOCK11, DTNBP1, EPHB2, ETV6, FERMT3, FLJ1, FLNA, FYB1, GALE, GATA1, GATA2, GF11B, GNAS, GNE, GP1BA, GP1BB, GP6, GP9, HDX A11, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, HZFP5, ITGA2B, ITGB3, KDSR1, LYST, MASTL, MECOM, MIES1, MRF1, MPL, MYH9, NBEA, NBEAL2, NFE2, OCRL, P2RX1, P2RY12, PLA2G4A, PLAU, PRKACG, PTGS1, PTPN11, PTPRJ, RAB27A, RAC1, RASGRP2, RBM8A, RGS18, RGS2, RNU4ATAC, RUNX1, SAL1, SLC18A2, SLC35A1, SLC18A1, SLC35A1, SRC, STIM1, STXB2, TBXA2R, TBKAS1, TERC, TERT, THPO, TPMA, TRPM7, TUBA8A, TUBA8, TUBB1, VIPAS39, VPS33B, VWF, WAS, WDR1	Sanger, NGS		
RENNES	Pr Thierry FEST	Dr Benoit GUILLET	Service d'Hématologie biologique et Hémostase bioclinique. Hôpital Pontchaillou, 2 rue Henri Le Guillou, 35033 Rennes	Tél : 02 99 28 24 10 Fax: 02 99 28 92 13	benoit.guillet@chu-rennes.fr	Hémophilie A et B	F8 et F9	Sanger, NGS		
						Déficit en facteur X	F10	Sanger, NGS		
TOURS	Dr Paul GUEGUEN	Dr Paul GUEGUEN	Service de Génétique, CHRU de Tours - Hôpital Bretonneau 2 Boulevard Tonnelié 37044 TOURS Cedex 9	Tél : 02 47 47 69 35 Fax : 02 47 47 86 53	p.gueguen@chu-tours.fr	Hémophilie A	F8	Sanger, MLPA, recherche des inversions intron 22 et 1		