

trois facteurs de coagulation (IX, XI) a été menée au niveau du patient d'un TCK allongé chez le

angiodalectomie (angines à l'âge = 1,5 fois le témoin, ce qui a

s → circoncision sans

ue, avec des tests de correction

• Le déficit en facteur IX (hémophilie B) est présent (phénotype modéré), parce que la mutation est hétérozygote = conductrice)

• La forme mineure est due à la nature de la mutation du facteur IX, d'où une expression suffisante (36% de déficit) mais avec des sévérités variables parce que la mutation est hétérozygote (hétérozygotie) et elle est sujette à l'effet de l'épistasie

• L'absence de syndromes hémorragiques est liée à la nature de la mutation du facteur IX

• Le déficit en facteur XII (facteur Hageman) est lié à la nature de la mutation du facteur XII, avec des sévérités variables parce que la mutation est hétérozygote et sujette également à l'effet de l'épistasie

• L'absence de syndromes hémorragiques est liée à la nature de la mutation du facteur XII

• **Le frère massinissa a hérité les trois mutations XI, et XII, néanmoins, l'impact de ces déficits fonctionnels est variable**

Conclusion :

• Les déficits héréditaires en facteurs de coagulation sont hétérozygotes, ce qui rend le dosage de ces facteurs variable, en rapport avec l'effet du « dosage » de la mutation sur la quantité de la protéine fonctionnelle