

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

angiodalectomie (angines à $\text{pH} = 1,5$ fois le témoin, ce qui a

—> 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 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, d'où une expression suffisante (36% de déficit) mais avec des sévérités variables parce que la mutation est hétérozygote et elle est sujette à l'effet de l'épistasie

• Le déficit en facteur XII (facteur Hageman) est lié à la nature de la mutation du facteur XII, d'où une expression suffisante (36% de déficit) mais avec des sévérités variables parce que la mutation est hétérozygote 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 XII, d'où une expression suffisante (36% de déficit) mais avec des sévérités variables parce que la mutation est hétérozygote et elle est sujette à l'effet de l'épistasie

• **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 variables, en rapport avec l'effet du « dosage » de la mutation sur la quantité de la protéine fonctionnelle