



11-13
SEPT.
2024

LILLE
GRAND PALAIS

CONGRÈS FRANÇAIS d'HÉMOSTASE



La base de données "geht" des variants humains du fibrinogène : 24 ans de recul

M. Hanss, Z. Sovova, P. De Mazancourt



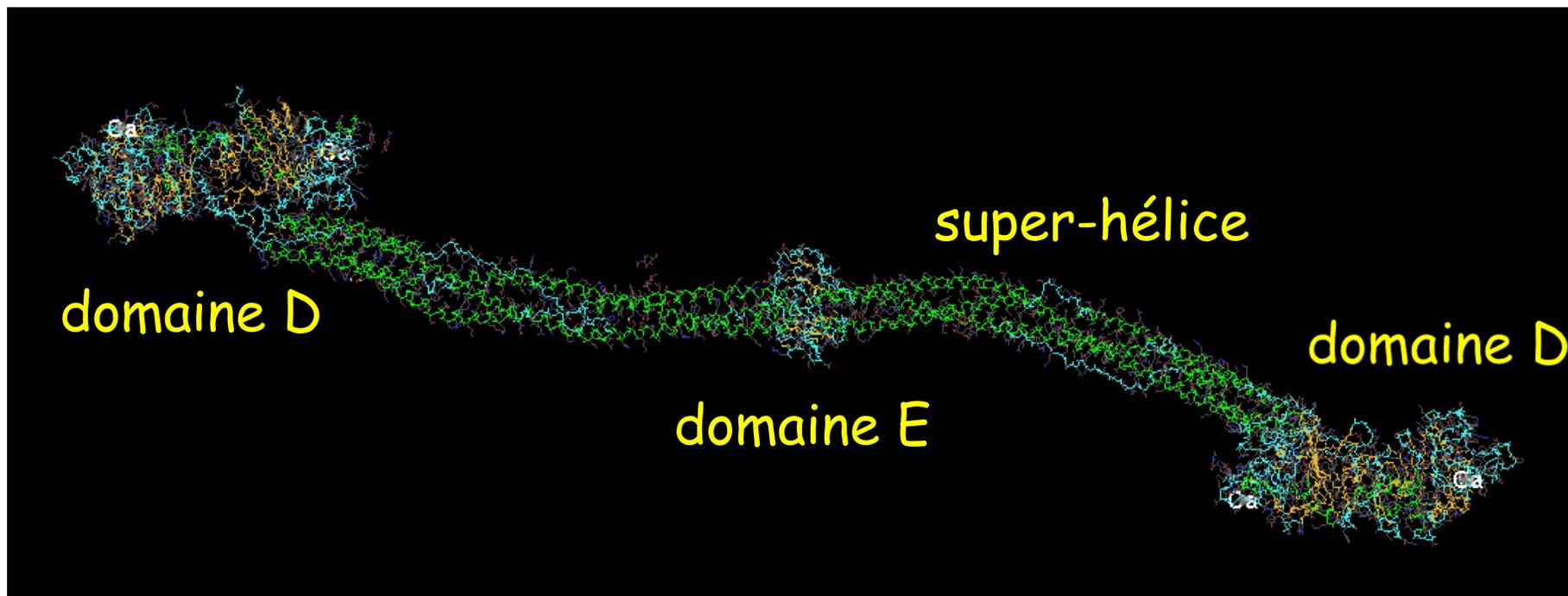
11-13
SEPT.
2024

LILLE
GRAND PALAIS

CONGRÈS FRANÇAIS d'HÉMOSTASE



RF Doolittle



$B\beta$ - γ et $B\beta$ - $A\alpha$, puis $A\alpha$ - $B\beta$ - γ , puis $(A\alpha)_2 (B\beta)_2 \gamma_2$...

FGA, FGB, FGG ...

homologie, 50 kb, chromosome 4, q.28

Variants constitutionnels du fibrinogène

Imperato C & Dettori AG.
Hypofibrinogenemia congenital con fibrinoastenia.
Helvetica Paediatrica Acta 1958

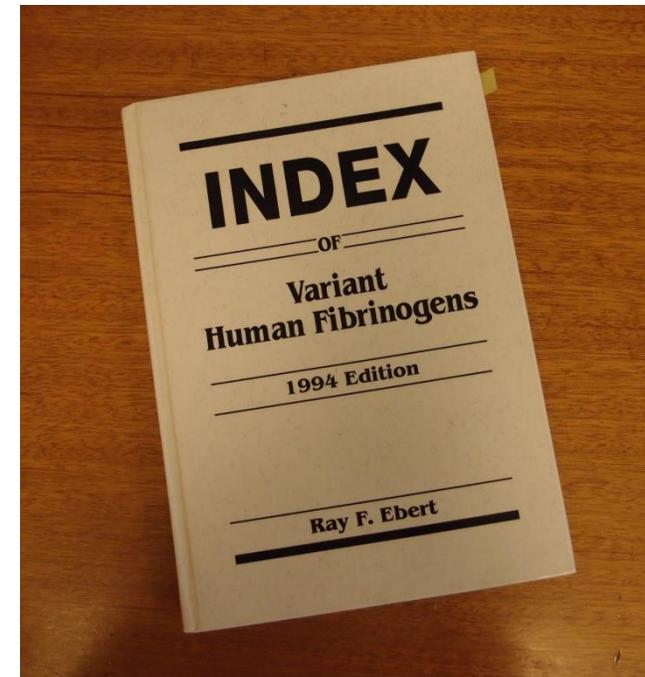
Blombäck M, Blombäck B, Mammen EF, Prasad AS.
Fibrinogen Detroit : a molecular defect in the N-terminal
disulphide knot of human fibrinogen?
Nature n = 8 1968

...

Ray F Ebert n = 206 1991

Ray F Ebert n = 263 1994

1997



base de données GEHT des variants humains du fibrinogène

recensement en ligne : dysfibrinogénémies constitutionnelles
dys-, a-, hypo-, hypodysfibrinogénémies
régulièrement mis à jour

informations : anomalies protéiques et géniques
symptomatologie rapportée
zone géographique

règles de classement : protéine mature (tables figées)

données publiées saisies à l'identique

disponibilité en libre accès

www.geht.org (gfht)

Pubmed / autres / soumission directe

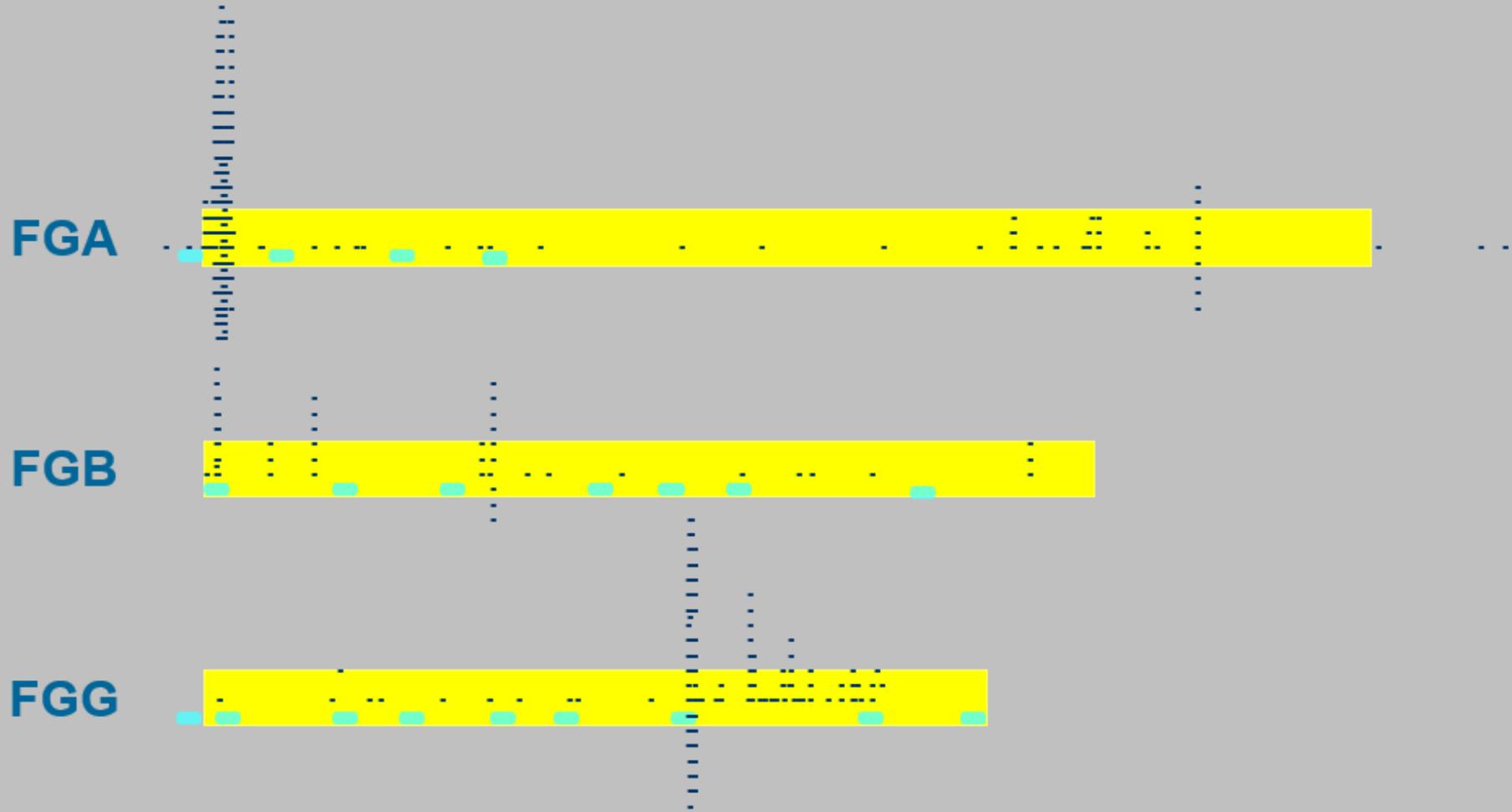
Résultats

| | |
|-----------------|---|
| Ebert 1994 | 96 mutations (dysfib A α 63; B β 9; γ 24) 263 cas avec <u>ou sans</u> anomalies moléculaires |
| SSC & IFRS 2000 | 174 rapports (7 a- et hypofibrinogénémiés) 59 mutations originales (1/3) |
| Déc 2023 | 495 variations (FGA 38%, FGB 25%, FGG 37%) dont 6% de composites 1991 cas |

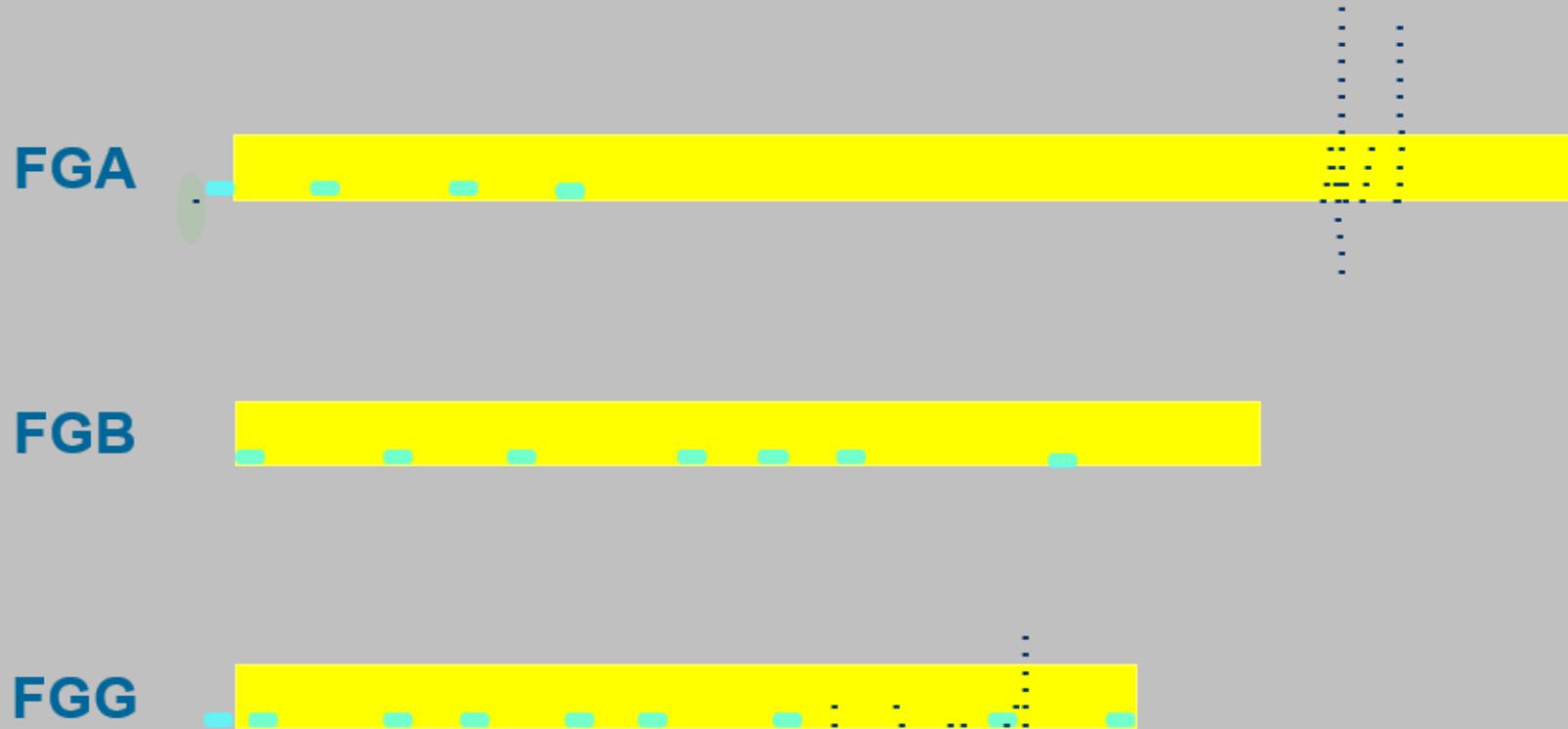
de 2000 à 2024 : 54 mises à jour

M Hanss, F Biot. Ann NYAS 2001

dysfibrinogénémiés



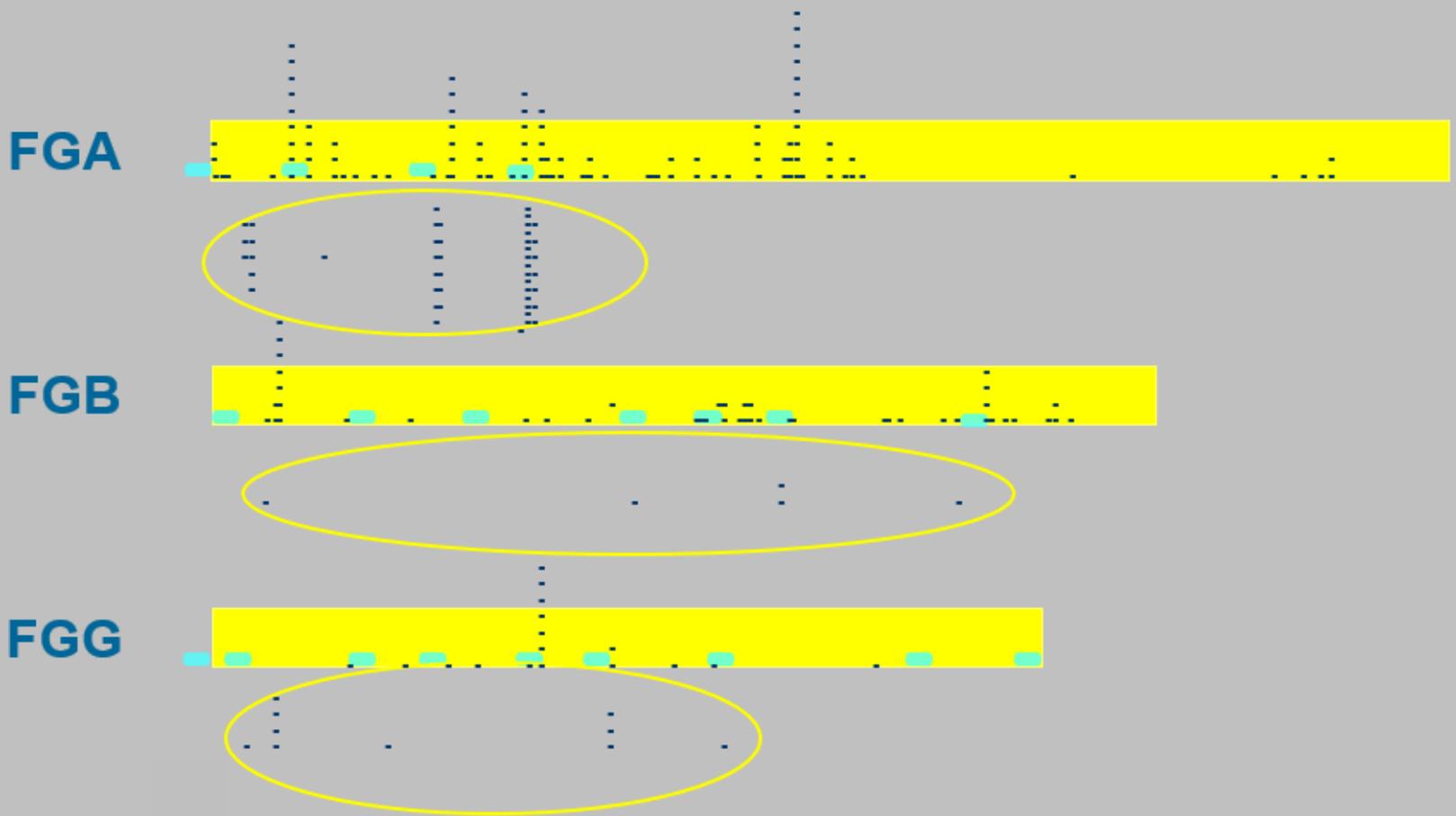
amyloses, surcharges hépatiques



hypofibrinogénémiés



afibrinogénémies



Axes d'amélioration

| | |
|--|--------------|
| règles de classification et d'écriture | figées, 1998 |
| modification des résultats publiés ??? | |
| cas multiples familiaux/non apparentés | cadre figé |
| fréquence de mise à jour | |
| page de présentation | |
| zone géographique ? | |
| la symptomatologie | |
| restriction forte d'interprétation | aide |

et donc

EAHAD mars 2021 : développement attendu

choix de la classification (protéines natives, circulantes, gènes)

variations composites

nombre de visites

proximité / coût savoir faire

corrections ?

cas multiples

biologie ?

topographie génique

domaines protéiques

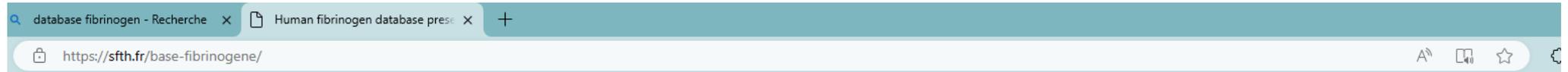
pathogénicité

représentation graphique

Divent an dour (n= 1991...)

Merci à la SFTH et à...

base + fibrinogen = SFTH



Se connecter

ACCUEIL

SFTH

PROFESSIONNELS

RECHERCHE

PATIENTS

ANNUAIRE

CONGRÈS

NOUS SOUTENIR

Accueil / Human fibrinogen database presentation / ...

Dysfibrinogenaemias have been gathered until 1994 by Ray F Ebert in the "Index of Variant Human Fibrinogen" (Boca Raton: CRC Press, 1994). The presented database has been developed by M L Hanss and F Biot with the help of the books and publications referenced herein. We thank Ray F Ebert for his major work and for advising us to put and update this information on-line through the Internet, as well as J and C Soria for our stimulating discussion. The value of having this database on the Internet is the ability to update it periodically with published datas. Q Becheras should be acknowledged in participating to the 2014 update, analysing data starting since 2012.

July 2017 : a novel presentation is now available from the web organizer in June 2017, after a substantial delay.

Access to the database / accès à la base

To allow a global use of the database by the medical and scientific corporations, it should be useful to describe and characterize all the abnormalities encountered comprising the known and asymptomatic ones, in order to publish or record them with their clinical context taking into account the degree of frequency founded. This database shall be updated regularly, hopefully quarterly. We thank

Tapez et appuyez sur entrée...

Articles récents

CHU de Montpellier – Poste d'Assistant/e spécialiste (orientation Hémostase clinique)

Poste de praticien contractuel en Hémostase Clinique à l'hôpital Cochin, Paris.

Lauréats de l'appel à projet proposé par la SFTH

Enquête de pratiques « Biologie des anticorps



11-13
SEPT.
2024

LILLE
GRAND PALAIS

CONGRÈS FRANÇAIS d'HÉMOSTASE



Fabrice Biot
Quentin Becheras
Thi-Huong Nguyen
Zofie Sovova

Ray F. Ebert
C & J Soria
Michael M. Mosesson
Steve O. Brennan
Leonid Medved
Philippe de Mazancourt

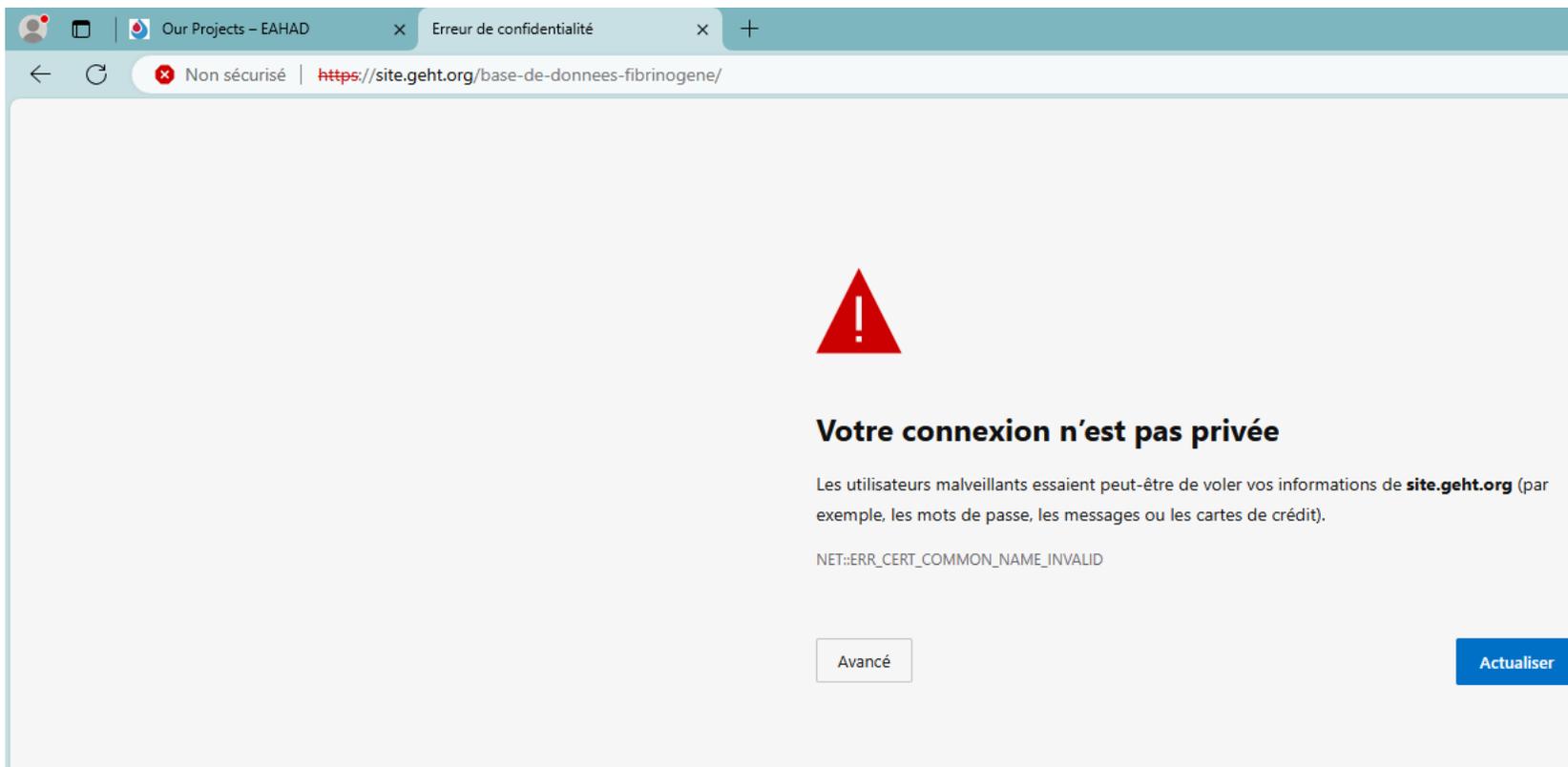
Marc Dechavanne
Patrick Ffrench
Jean-François Schved
Benoît Polack
Muriel Giansily
Dominique Lasne

M



zone géographique
pour ou contre ?

Août 2024



EAHAD septembre 2024

F5

FV

F7

FVII

F8

FVIII

F9

FIX

F10

FX

F11



Coagulation Factor Variant Databases

Navigation

MAIN

Home

Tools

About Us

EAHAD-CFVDB

Human fibrinogen database presentation

Fibrinogen variants: A α chain

Fibrinogen variants: B β chain

Fibrinogen variants: γ chain

GenBank access number : NG_008832.1

| Plasma protein N-19 | Native protein N | Gene (as reported) | e-i | Gene status | Name / Origin | Type | Haemorrhages | Thromboses | Authors |
|-------------------------|------------------|--------------------|-----|-------------|--------------------------|------|--------------|------------|-------------------------|
| A α (-19) | M1L | c.1A>T | e-1 | compound | MADAGASCAR | a | Yes | No | Tirefort Y et al. 2012 |
| A α (-19)Met>Val | p.Met1Val | | e-1 | compound | USA 1 | hd | Yes | No | Smith N et al. 2018 |
| | | g.773: 4.1 kb del | e-1 | compound | ITALY, P1 = FLORENCE, F5 | a | Yes | | Monaldini L et al. 2007 |
| | | -1138C>T | e-1 | | HAMAMATSU | h | | | Okumara N et al. 2000 |