



213P007_maladiesHemorragiques / Généralités / Description du cours

Description du cours

Objectifs, lectures et vignette

La balance hémostatique et l'hémostase primaire

- Connaître l'hémostase primaire (le vaisseau, les plaquettes, le facteur von Willebrand et le fibrinogène)
- Connaître les anomalies de l'hémostase primaire (signes, symptômes et étiologies principales) et la manière de les explorer
- Connaître les mécanismes d'action des antiplaquettaires

Génétique des maladies hémorragiques

- Connaître les modes de transmissions génétiques (rappel)
- Connaître la transmission récessive liée à l'X (rappel)
- Connaître les principales anomalies génétiques responsables d'hémophilies
- Connaître d'autres anomalies hémorragiques héréditaires
- Discussion de la vignette

La coagulation et la fibrinolyse

- Connaître la coagulation (acteurs, schéma de la coagulation, rôle de la vitamine K)
- Connaître les anomalies de la coagulation et la manière de les dépister (savoir en particulier comment investiguer un TP abaissé et un aPTT allongé)
- Connaître la fibrinolyse
- Connaître les inhibiteurs de la coagulation et leurs rôles
- Connaître l'hémophilie et d'autres troubles de la coagulation

Lectures

- Diaporama Philippe de Moerloose, F. Boehlen, Marguerite Neerman-Arbez
- Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF. Thompson & Thompson Genetics in Medicine 6th ed. Philadelphia : Saunders, 2001. QZ 50 15: Clinical Case study 12 Hemophilia (pages mauves au centre du livre)

Vignette

Ce patient de 19 ans souffre de problèmes hémorragiques importants depuis son enfance. Il a un autre frère et un oncle qui ont la même affection, à savoir une hémophilie A sévère. Son père a eu des thromboses veineuses, sa mère est en bonne santé. Son frère, âgé de 26 ans, bien qu'hémophile sévère également, saigne moins souvent que lui. Sa sœur de 24 ans vient consulter car elle a peur d'avoir un enfant comme son frère cadet.

1. Comment expliquer que les deux frères, qui ont le même génotype, présentent un phénotype différent?
2. Que proposez-vous à la sœur?

Modifié le: lundi 18 août 2025, 16:09

[Besoin d'aide ?](#)[FAQ étudiants](#)[Documentation enseignants](#)[Bureau d'aide informatique](#)[Archives \(via le réseau UNIGE\)](#)[Archive 2024-2025](#)[Archive 2023-2024](#)[Toutes les archives](#)[Obtenir l'app mobile](#)