| Nom du laboratoire | Biologiste/responsable laboratoire | Pathologies/gènes analysés | Site web |
|---|---|---|---|
| Laboratoire de Biochimie<br>CHU Bicêtre | Pr Anne Davit-Spraul | **Cholestases génétiques (ABCB4, ATP8B1, ABCB11, TJP2, MYO5B, NR1H4, DCDC2, CYP27A1, SLC25A13, VIPAS39, VPS33B, ABCC2, UGT1A1, SLCO1B1/SLCO1B3…)**<br>**Lithiases biliaires (ABCB4, ABCB11, ATP8B1, ABCG5/G8 …)**<br>**Pathologies vasculaires du foie (FOPV, NOTCH1, ….)**<br>**Insuffisances hépatocellulaires (NBAS, SCYL1, RINT1 …)**<br>**Déficit en Alpha1Antitrypsine (SERPINA1)**<br>**Déficit de synthèse acides biliaires (HSD3B7, AKR1D1, …)**<br>**Atrésie des voies biliaires (CFC1)**<br>**Déficit en Alpha1Antitrypsine (SERPINA1)**<br>**Syndrome de**<br>**Syndrome de**<br>**Crigler Najjar (UGT1A1)** | |
| Institut de Biochimie et Biologie Moleculaire<br>Pole de biologie pathologie CHU Lille | Dr Malika Balduyck<br>Dr Lucie Coppin<br>Dr Marie-Françoise Odou | **AAT, MDR3 (A confirmer)** | |
| Laboratoire de génétique médicale, CHU Caen Normandie | Dr Andreea Apetrei | **Hémochromatoses** | |
| Unité fonctionnelle de génétique moléculaire, Hôpital Bichat – Claude-Bernard (AP-HP) | Dr Caroline Kannengiesser<br>Dr Ibrahima Ba | **Télomérophaties** | |
| Laboratoire de génétique moléculaire et génomique médicale – CHU de Rennes (Hôpital Pontchaillou) | Dr Christèle Dubourg | **Hémochromatoses** | |
| Service de Biochimie Endocrinienne et Oncologie (UF de Génétique de l'Obésité et des Dyslipidémies) Pitié-Salpêtrière | Dr Philippe Couvert | **LPAC** | |
| Laboratoire de biologie médicale / biochimie. Hôpital européen Georges-Pompidou | Pr Marie-Anne Loriot | **AAT** | |
| Département de Génétique Médicale. UF d'Onco-angiogénétique et Génomique des tumeurs solides. Pitié-Salpêtrière | Dr Florence Coulet<br>Dr Mélanie Eyries | **Rendu-Osler** | |
| Service d'Hématologie Biologique. Hôpital Robert Debré | Dr Elodie Lainey | **Longueur des télomères par FLOW-FISH** | |
| Service de génétique moléculaire, pharmacogénétique et hormonologie, Bicêtre | Pr Anne Mantel | **Wilson, transporteur hépato-biliaires, choléstases génétiques, Alagille** | |