

Autres renseignements :

Réservé au Laboratoire

E281 2017 - V1



Maladies Héritaires du Métabolisme (EGEN34476) - Secrétariat : 04 72 12 95 01

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Acidémie Isovalérique | <input type="checkbox"/> Glycogénose de type II |
| <input type="checkbox"/> Acidurie glutarique de type I | <input type="checkbox"/> Glycogénose de type IV |
| <input type="checkbox"/> Adrénoleucodystrophie liée à l'X | <input type="checkbox"/> Glycogénose de type V |
| <input type="checkbox"/> Anomalies de l'oxydation mitochondriale des acides gras :
préciser le déficit : | <input type="checkbox"/> Hémochromatose (mutation p.Cys282Tyr) |
| <input type="checkbox"/> Chondrodysplasie rhizomélique ponctuelle de type 1 | <input type="checkbox"/> Hyperglycinémie sans cétose |
| <input type="checkbox"/> Maladie de Canavan | <input type="checkbox"/> Maladie de Krabbe |
| <input type="checkbox"/> Cystinose | <input type="checkbox"/> Leucinosé |
| <input type="checkbox"/> Cytopathies mitochondriales (gènes nucléaires), préciser : | <input type="checkbox"/> Alpha-Mannosidose |
| <input type="checkbox"/> Déficit en protéine D bifonctionnelle | <input type="checkbox"/> Maladie de Niemann-Pick A/B |
| <input type="checkbox"/> Déficit en Ornithine Carbamyltransférase | <input type="checkbox"/> Maladie de surcharge en acide sialique libre |
| <input type="checkbox"/> Déficit en transporteur de la créatine | <input type="checkbox"/> Maladie de Wilson |
| <input type="checkbox"/> Déficit isolé en sulfite oxydase ou en cofacteur molybdène | <input type="checkbox"/> Mucopolysaccharidose de type I |
| <input type="checkbox"/> Galactosémie congénitale | <input type="checkbox"/> Mucopolysaccharidose de type II |
| <input type="checkbox"/> Hyperoxaluries primitives | <input type="checkbox"/> Mucopolysaccharidose de type IIIA |
| <input type="checkbox"/> Leucodystrophie Métachromatique | <input type="checkbox"/> Mucopolysaccharidose de type IIIB |
| <input type="checkbox"/> Maladie de Canavan | <input type="checkbox"/> Mucopolysaccharidose de type IVA |
| <input type="checkbox"/> Maladie de Fabry | <input type="checkbox"/> Mutations fréquentes de l'ADN mitochondrial
(MELAS, MERRF, NARP), préciser : |
| <input type="checkbox"/> Maladie de Farber | <input type="checkbox"/> PMM2-CDG (CDG Ia) |
| <input type="checkbox"/> Maladie de Gaucher | <input type="checkbox"/> Syndrome de Brown-Vialetto-Van Laere |
| <input type="checkbox"/> Glycogénose de type Ia | <input type="checkbox"/> Syndrome de Zellweger |
| <input type="checkbox"/> Glycogénose de type Ib | <input type="checkbox"/> Autre : |

Endocrinologie Moléculaire et Maladies Rares (EGEN34423) - Secrétariat : 04 72 12 96 35

Pathologies Endocriniennes

- Hyperplasie congénitale des surrénales - Déficit en 21-Hydroxylase
- Autres hyperplasies congénitales des surrénales
- Insuffisances Surrénales Primaires - Déficit en aldose synthase
- Insuffisances Surrénales Primaires syndromiques (AAA, SGPL1...)
- Autres insuffisances Surrénales Primaires
- 46,XY - DSD - Fonction testiculaire normale (AR,...)
- 46XY - DSD- Dysgénésie testiculaire (SF1,...)
- 46XX - DSD
- Syndrome campomélique (SOX9)
- Syndrome de McCune Albright (GNAS1)
- Infertilité masculine par microdélétion du chromosome Y
- Recherche de SRY (syndrome de Turner..)

Mucoviscidose et pathologies associées

- Mucoviscidose (CFTR)
- Agénésie des canaux déférents, infertilité masculine
- Pancréatites

Pathologies Rénales

- Polykystose Hépatorénales Autosomique Récessive (PKHD1)
- S. kystes rénaux-diabète (RCAD)-MODY5 (HNF1B-TCF2)
- Reins kystiques
- Gros reins, reins hyperéchogènes anténataux
- Anomalies rénales dans les syndromes de Bardet-Biedl (BBS)
- Néphronophtises (NPHP)
- Anomalies congénitales des reins et voies urinaires (CAKUT)
- Syndromes néphrotiques (NPHS1, NPHS2, WT1)

Pathologies Musculaires

- Myopathie de Duchenne et Becker (dystrophine)
- Dystrophies musculaires des ceintures (LGMD)
- Alpha-dystroglycanopathies (ADG)
- Dystrophies musculaires congénitales (DMC hors ADG)
- Myopathies distales et scapulopéronières
- Myopathies myofibrillaires (MFM)
- Autre :

Cardiogénétique (EGEN34425) - Secrétariat : 04 72 12 95 01

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Cardiomyopathie Hypertrophique (CMH) | <input type="checkbox"/> Trouble Conduction Cardiaque (TC) |
| <input type="checkbox"/> Cardiomyopathie Dilatée (CMD) | <input type="checkbox"/> Mort Inattendue du Nourrisson (MIN) |
| <input type="checkbox"/> Cardiomyopathie Restrictive (CMR) | <input type="checkbox"/> Mort subite de l'adulte (MS) |
| <input type="checkbox"/> Non-Compaction du Ventricule Gauche (NCSVG) | <input type="checkbox"/> Dyskinésie Ciliaire Primitive |
| <input type="checkbox"/> Syndrome QT long (QTL) | <input type="checkbox"/> Malformation Cardiaque |
| <input type="checkbox"/> Syndrome QT court (QTC) | <input type="checkbox"/> Dystrophie aortique et artérielle |
| <input type="checkbox"/> Syndrome de Brugada (SB) | <input type="checkbox"/> Autre : |