

Laboratoires français impliqués dans le diagnostic des pathologies de la filière de santé MCGRE*

Mars 2019

Etablissement	Service/laboratoire	Pathologies/groupes de pathologies	Personne responsable / contact	Génétique moléculaire	Autres techniques	Fiche Orphanet du laboratoire	Site Internet du laboratoire
CHU Amiens-Picardie - Site Sud	Centre de biologie humaine Laboratoire de Génétique Moléculaire Médicale	Drépanocytose	Pr Jacques Rochette	Gène : HBB Techniques : analyse de mutations ciblées (Sanger)		https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=30898	
		Bêta-thalassémie	Pr Jacques Rochette	Gène : HBB Techniques : criblage de mutations et analyse de séquence d'exons spécifiques (Sanger), analyse de délétion/duplication (MLPA)			
		Alpha-thalassémie	Pr Jacques Rochette	Gènes : HBA1, HBA2 Techniques : criblage de mutations et analyse de séquence d'exons spécifiques (Sanger), analyse de délétion/duplication (MLPA, PCR)			
CHU d'Angers	UF de Génétique Moléculaire Département de Biochimie et Génétique	Déficit en glutathion synthétase	Dr Gilles Simard		Analytes, enzymes (Diagnostic biochimique de l'acidurie pyroglutamique)	https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=31764	http://lbbma.univ-angers.fr/lbbma.php?id=1
CHU de Bordeaux-GH Pellegrin	Biochimie/ Plateau technique de Biologie Moléculaire Pôle Biologie et Pathologie	Drépanocytose associée à une autre anomalie de l'hémoglobine	Dr Annie Bérard	Gènes : BCL11A, HBB, HBG2 Techniques : séquençage des régions codantes (Sanger), criblage de mutations et analyse de séquence d'exons spécifiques (PCR)		https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=7702	

Etablissement	Service/laboratoire	Pathologies/groupes de pathologies	Personne responsable / contact	Génétique moléculaire	Autres techniques	Fiche Orphanet du laboratoire	Site Internet du laboratoire
		Bêta-thalassémie	Dr Annie Bérard	Gène : HBB Techniques : séquençage des régions codantes (Sanger)			
		Alpha-thalassémie	Dr Annie Bérard	Gènes : HBA1, HBA2 Techniques : criblage de mutations et analyse de séquence d'exons spécifiques (PCR), séquençage des régions codantes (Sanger)			
	Maladies héréditaires du métabolisme Laboratoire de biochimie	Déficit en glutathion synthétase	Dr Annie Bérard		Analytes, enzymes (Diagnostic biochimique de l'acidurie pyroglutamique)	https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=53773	
CHU de Brest - Hôpital de la Cavale Blanche	Laboratoire de génétique moléculaire et d'histocompatibilité Pôle de Biologie-Pathologie	Polyglobulie constitutionnelle (gain de fonction EPO)	Pr Claude Ferec	Gène : EPOR Techniques : criblage de mutations et analyse de séquence d'exons spécifiques (Sanger)		https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=7717	
CHU de Caen - Hôpital de la Côte de Nacre	Service de biochimie Pôle Biologie, Pharmacie et Hygiène	Déficit en glutathion synthétase	Pr Stéphane Allouche		Acides organiques (GC-MS)	https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=7935	http://www.chu-caen.fr/service-70.html
CHU Henri Mondor Créteil	Département de Génétique	Drépanocytose	Dr Serge Pissard	Gène : HBB Techniques : analyse de mutations ciblées (Sanger, PCR), analyse de délétion/duplication (MLPA, PCR), criblage de mutations et analyse de séquence d'exons spécifiques (Sanger, PCR)		https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=7627	

Etablissement	Service/laboratoire	Pathologies/groupes de pathologies	Personne responsable / contact	Génétique moléculaire	Autres techniques	Fiche Orphanet du laboratoire	Site Internet du laboratoire
		Bêta-thalassémie Bêta-thalassémie associée à une autre anomalie de l'hémoglobine	Dr Serge Pissard	Gène : HBB Techniques : analyse de mutations ciblées (PCR), analyse de délétion/duplication (MLPA, PCR), criblage de mutations et analyse de séquence d'exons spécifiques (Sanger)			
		Déficit en pyruvate kinase	Dr Serge Pissard	Gène : PKLR Techniques : analyse de délétion/duplication (MLPA), criblage de mutations et analyse de séquence d'exons spécifiques (Sanger)			
		Anémie hémolytique constitutionnelle (panel, incluant des pathologies hors champ filière MCGRE) : Acidose tubulaire rénale distale avec anémie Anémie hémolytique due à un déficit en adénylate kinase Anémie hémolytique due à un déficit en glutathion réductase Anémie hémolytique due à un déficit en phosphoglucose isomérase Anémie hémolytique due à un déficit en phosphoglycérmutase Anémie hémolytique due à un déficit en pyrimidine 5' nucléotidase Anémie hémolytique due à un déficit en pyruvate kinase du globule rouge Anémie hémolytique non sphérocytique par déficit en	Pr Benoit Funalot	Gènes : ABCG5, ABCG8, ADA, ADAMTS13, AK1, ALDOA, ANK1, BPGM, C15ORF41, C3, CASP10, CD46, CD59, CDAN1, CDAN3, CFB, CFH, CFHR1, CFHR3, CFI, CPOX, CYB5R3, DGKE, ENO1, EPB41, EPB42, FAS, FASLG, FOXP3, G6PD, GALT, GATA1, GCLC, GPI, GPX1, GSR, GSS, HBA1, HBA2, HBB, HBG1, HBG2, HK1, HMOX1, ITK, KCNN4, KLF1, LCAT, LRBA, NT5C3A, PFKM, PGAM1, PGD, PGK1, PIEZO1, PKLR, RHAG, RHCE, SEC23B, SLC2A1, SLC4A1, SPTA1, SPTB, STIM1, STOM, THBD, TPI1, TXNRD1, TXNRD2, UROS, XK Techniques : criblage de mutations et analyse de séquence d'exons spécifiques (NGS)			

Etablissement	Service/laboratoire	Pathologies/groupes de pathologies	Personne responsable / contact	Génétique moléculaire	Autres techniques	Fiche Orphanet du laboratoire	Site Internet du laboratoire
		<p>hexokinase Cryohydrocytose héréditaire avec réduction de stomatine Cryohydrocytose héréditaire avec stomatine normale Déficit en glutamate-cystéine ligase Déficit en glutathion synthétase avec 5-oxoprolinurie Déficit en glutathion synthétase sans 5-oxoprolinurie Déficit en triose-phosphate isomérase Déficit familial complet en LCAT Déficit primaire en CD59 Elliptocytose familiale Glycogénose par déficit en aldolase A musculaire Glycogénose par déficit en phosphofructokinase musculaire Glycogénose par déficit en phosphoglycérate kinase 1 Ovalocytose de l'Asie du Sud-Est Porphyrie érythropoïétique congénitale Sphérocytose héréditaire Stomatocytose héréditaire avec hématies déshydratées Stomatocytose héréditaire avec hématies hyperhydratées Syndrome de McLeod Syndrome de déficit Rh</p>					

Etablissement	Service/laboratoire	Pathologies/groupes de pathologies	Personne responsable / contact	Génétique moléculaire	Autres techniques	Fiche Orphanet du laboratoire	Site Internet du laboratoire
		<p>Syndrome hémolytique et urémique (SHU) atypique associé à des anticorps anti-facteur H</p> <p>SHU atypique associé à une anomalie C3</p> <p>SHU atypique associé à une anomalie de MCP/CD 46</p> <p>SHU atypique associé à une anomalie de la thrombomoduline</p> <p>SHU atypique associé à une anomalie du facteur B</p> <p>SHU atypique associé à une anomalie du facteur H</p> <p>SHU atypique associé à une anomalie du facteur I</p> <p>SHU atypique par déficit en DGKE</p>					
		<p>Hémoglobinose C</p> <p>Hémoglobinose D</p> <p>Hémoglobinose E</p> <p>Hémoglobinose M</p>	Dr Serge Pissard	<p>Gènes : HBA1, HBA2, HBB</p> <p>Techniques : analyse de mutations ciblées (Sanger), analyse de délétion/duplication (MPLA)</p>			
		Alpha-thalassémie	Dr Serge Pissard	<p>Gènes : HBA1, HBA2</p> <p>Techniques : analyse de délétion/duplication (MLPA, PCR), analyse de mutations ciblées (PCR), criblage de mutations et analyse de séquence d'exons spécifiques (Sanger)</p>			
		<p>Anémie dysérythroïétique congénitale (type I, II, III, IV, liée à l'X)</p> <p>Thrombocytopénie avec anémie dysérythroïétique congénitale</p>	Dr Serge Pissard	<p>Gènes : GATA1, KLF1, SEC23B</p> <p>Techniques : analyse de mutations ciblées (Sanger), criblage de mutations et analyse de séquence d'exons spécifiques (Sanger), séquençage des régions codantes (Sanger)</p>			

Etablissement	Service/laboratoire	Pathologies/groupes de pathologies	Personne responsable / contact	Génétique moléculaire	Autres techniques	Fiche Orphanet du laboratoire	Site Internet du laboratoire
		Anémie hémolytique due à un déficit en phosphoglycéromutase	Dr Serge Pissard	Gène : BPGM Techniques : analyse de mutations ciblées (Sanger), criblage de mutations et analyse de séquence d'exons spécifiques (Sanger)			
		Glycogénose par déficit en phosphoglycérate kinase 1	Pr Pascale Fanen	Gène : PKG1 Techniques : analyse de mutations ciblées (Sanger), criblage de mutations et analyse de séquence d'exons spécifiques (Sanger)			
		Anémie par déficit en pyrimidine 5' nucléotidase	Dr Stéphane Moutereau	Gène : NT5C3A Techniques : analyse de mutations ciblées (Sanger), criblage de mutations et analyse de séquence d'exons spécifiques (Sanger), séquençage des régions codantes (Sanger)			
		Erythrocytose familiale de type 1	Dr Stéphane Moutereau	Gène : EPOR Techniques : criblage de mutations et analyse de séquence d'exons spécifiques (Sanger), analyse de mutations ciblées (Sanger), séquençage des régions codantes (Sanger)			
		Déficit en cytochrome B5 réductase	Dr Stéphane Moutereau	Gène : CYB5R3 Techniques : séquençage des régions codantes (Sanger), criblage de mutations et analyse de séquence d'exons spécifiques (Sanger), analyse de mutations ciblées (Sanger)			
CHU de Grenoble et des Alpes - Institut de biologie et de pathologie	Laboratoire de Biochimie Génétique et Moléculaire Département de biochimie, toxicologie et pharmacologie	Déficit en glutathion synthétase	Dr Christelle Corne		Analytes, enzymes (Diagnostic biochimique de l'acidurie pyroglutamique)	https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=7636	http://biologie.chu-grenoble.fr/biochimie-genetique-et-moleculaire

Etablissement	Service/laboratoire	Pathologies/groupes de pathologies	Personne responsable / contact	Génétique moléculaire	Autres techniques	Fiche Orphanet du laboratoire	Site Internet du laboratoire
CHU de Lille - Centre de Biologie Pathologie Génétique	Institut de Biochimie et Biologie moléculaire Service Toxicologie et Génopathies - UF "Génopathies, Pharmaco-génétique, Glycobiologie et Dépistage Périnatal"	Drépanocytose	Dr Claude Mereau	Gène : HBB Techniques : séquençage des régions codantes (Sanger)	Analytes, enzymes	https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=7708	http://biologiepathologie.chru-lille.fr/institutbiologie/1134227.php
		Bêta-thalassémie	Dr Claude Mereau	Gène : HBB Techniques : séquençage des régions codantes (Sanger)			
		Hémoglobinoses C Hémoglobinoses D Hémoglobinoses E Hémoglobinoses instables	Pr Bernard Sablonnière	Gène : HBB Techniques : séquençage des régions codantes (Sanger)			
	Institut de Biochimie et Biologie moléculaire Service Hormonologie Métabolisme Nutrition Oncologie	Déficit en glutathion synthétase	Pr Nicole Porchet		Analytes, enzymes (Diagnostic biochimique de l'acidurie pyroglutamique)	https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=34438	http://biologiepathologie.chru-lille.fr/institutbiologie/1134213.php
CHU de Lyon HCL - GH Edouard Herriot	Centre de biologie et de pathologie Est Unité de Pathologie du Globule Rouge Laboratoire de Biochimie et Biologie Moléculaire	Drépanocytose Drépanocytose associée à une autre anomalie de l'hémoglobine	Dr Philippe Joly	Gène : HBB Techniques : analyse de mutations ciblées (PCR), séquençage des régions codantes (Sanger)		https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=209381	
		Bêta-thalassémie dominante Bêta-thalassémie intermédiaire Bêta-thalassémie majeure	Dr Philippe Joly	Gène : HBB Techniques : analyse de mutations ciblées (PCR), séquençage des régions codantes (Sanger), analyse de délétion/duplication (MLPA)			
		Déficit en pyruvate kinase	Dr Philippe Joly	Gène : PKLR Techniques : analyse de délétion/duplication (MLPA), séquençage des régions codantes (Sanger)			

Etablissement	Service/laboratoire	Pathologies/groupes de pathologies	Personne responsable / contact	Génétique moléculaire	Autres techniques	Fiche Orphanet du laboratoire	Site Internet du laboratoire
		Variants rares de l'hémoglobine : Hémoglobine Lepore - bêta-thalassémie Hémoglobinoses C Hémoglobinoses D Hémoglobinoses E Hémoglobinoses M	Dr Philippe Joly	Gènes : HBA1, HBA2, HBB, HBD Techniques : séquençage des régions codantes (Sanger)			
		Alpha-thalassémie (hémoglobinoses H, hydrops fœtal de Bart)	Dr Philippe Joly	Gènes : HBA1, HBA2 Techniques : analyse de mutations ciblées (PCR), séquençage des régions codantes (Sanger), analyse de délétion/duplication (MLPA, PCR)			
CHU de Lyon HCL - GH Est	Service Maladies héréditaires du métabolisme, dépistage néonatal et biologie foeto-maternelle Centre de Biologie et Pathologie Est	Déficit en glutathion synthétase	Dr Christine Vianey-Saban		Analytes, enzymes (Diagnostic biochimique de l'acidurie pyroglutamique)	https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=7666	
		Acidurie pyroglutamique (panel) : Déficit en 5-oxoprolinase Déficit en glutathion synthétase avec 5-oxoprolinurie Déficit en glutathion synthétase sans 5-oxoprolinurie	Dr Christine Vianey-Saban	Gènes : GSS, OPLAH Techniques : criblage de mutations et analyse de séquence d'exons spécifiques (NGS)			
		Déficit en cytochrome B5 réductase	Dr Cécile Acquaviva-Bourdain	Gène : CYB5R3 Techniques : séquençage des régions codantes (Sanger)			
Centre Hospitalier Le Mans	Laboratoire d'hématologie-hémostase	Sphérocytose héréditaire	Dr Fabienne Pineau-Vincent		Cytométrie en flux	https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=8396	

Etablissement	Service/laboratoire	Pathologies/groupes de pathologies	Personne responsable / contact	Génétique moléculaire	Autres techniques	Fiche Orphanet du laboratoire	Site Internet du laboratoire
Hôpital de la Timone Marseille	Laboratoire de Génétique moléculaire Département de génétique médicale	Drépanocytose Drépanocytose associée à une autre anomalie de l'hémoglobine	Pr Catherine Badens	Gène : HBB Techniques : séquençage des régions codantes (Sanger), analyse de délétion/duplication (MLPA)		https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=7724	http://fr.ap-hm.fr/service/departement-de-genetique-medicale-hopital-timone
		Bêta-thalassémie	Pr Catherine Badens	Gène : HBB Techniques : séquençage des régions codantes (Sanger), analyse de délétion/duplication (MLPA)			
		Alpha-thalassémie	Pr Catherine Badens	Gènes : HBA1, HBA2 Techniques : séquençage des régions codantes (Sanger), analyse de délétion/duplication (MLPA, PCR)			
		Alpha-thalassémie syndromique avec déficience intellectuelle liée à l'X	Pr Catherine Badens	Gène : ATRX Techniques : séquençage des régions codantes (Sanger), analyse de délétion/duplication (PCR)			
	Service d'Hématologie biologique	Bêta-thalassémie - thrombocytopénie liée à l'X Thrombocytopénie avec anémie dysérythropoïétique congénitale	Pr Marie-Christine Alessi	Gène : GATA1 Techniques : séquençage des régions codantes (Sanger)		https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=8402	http://fr.ap-hm.fr/service/laboratoire-hematologie-hopital-timone
Université de médecine Aix-Marseille Université	Centre de Résonance Magnétique Biologique et Médicale	Déficit en phosphoglycérmutase Glycogénose par déficit en phosphoglycérate kinase 1	Dr Catherine Foutrier-Morello		Résonance magnétique	https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=55741	http://crmbm.univ-amu.fr/
CHRU de Montpellier - Hôpital Saint-Eloi	Laboratoire d'hématologie biologique	Drépanocytose et maladies associées	Pr Patricia Aguilar Martinez	Gène : HBB Techniques : analyse de mutations ciblées (PCR), séquençage des régions codantes (Sanger), analyse de délétion/duplication (MLPA)		https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=7921	http://www.chu-montpellier.fr/fr/genetique-moleculaire/genetique-

Etablissement	Service/laboratoire	Pathologies/groupes de pathologies	Personne responsable / contact	Génétique moléculaire	Autres techniques	Fiche Orphanet du laboratoire	Site Internet du laboratoire
		Bêta-thalassémie et maladies associées	Pr Patricia Aguilar Martinez	Gène : HBB Techniques : analyse de mutations ciblées (PCR), séquençage des régions codantes (Sanger), analyse de délétion/duplication (MLPA)			constitutionnel le/
		Anémie hémolytique constitutionnelle par anomalie de la membrane (panel) : Anémie hémolytique due à un déficit en pyruvate kinase du globule rouge Anémie hémolytique non sphérocytique par déficit en hexokinase Elliptocytose familiale Sphérocytose héréditaire Stomatocytose héréditaire avec hématies déshydratées Stomatocytose héréditaire avec hématies hyperhydratées	Pr Patricia Aguilar Martinez	Gènes : ABCG5, ANK1, CD59, EPB41, EPB42, G6PD, HK1, KCNN4, NT5C3A, PIEZO1, PKLR, RHAG, RHCE, SLC2A1, SLC4A1, SPTA1, SPTB, STOM Techniques : séquençage des régions codantes (NGS)			
		Alpha-thalassémie	Pr Patricia Aguilar Martinez	Gènes : HBA1, HBA2 Techniques : analyse de mutations ciblées (PCR), séquençage des régions codantes (Sanger), analyse de délétion/duplication (MLPA)			
		Hémoglobinoses M	Pr Patricia Aguilar Martinez	Gènes : HBA1, HBA2, HBB Techniques : analyse de mutations ciblées (Sanger), séquençage des régions codantes (Sanger)			

Etablissement	Service/laboratoire	Pathologies/groupes de pathologies	Personne responsable / contact	Génétique moléculaire	Autres techniques	Fiche Orphanet du laboratoire	Site Internet du laboratoire
		Anémie dysérythroïdétique congénitale (type I, II, III, IV, liée à l'X) Thrombocytopenie avec anémie dysérythroïdétique congénitale	Pr Patricia Aguilar Martinez	Gènes : CDAN1, GATA1, KIF23, KLF1, PARP4, SEC23B Techniques : séquençage des régions codantes (NGS)			
Institut Universitaire de Recherche Clinique Montpellier	Laboratoire de génétique moléculaire	Drépanocytose	Pr Michel Koenig	Gène : HBB Techniques : analyse de mutations ciblées		https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=7686	
CHU de Nantes - Institut de Biologie	Laboratoire de génétique moléculaire Service de génétique médicale	Polycythémie (panel) : Anémie hémolytique due à un déficit en phosphoglycéromutase Aplasie médullaire isolée héréditaire Erythrocytose de Tchouvachie Myélofibrose primaire Polycythémie primaire familiale Polycythémie secondaire autosomique dominante Polyglobulie de Vaquez Thrombocytopenie amégacaryocytaire congénitale	Pr Stéphane Beziau	Gènes : BPGM, CALR, EGLN1, EGLN2, EGLN3, EPAS1, EPO, EPOR, FH, HIF1AN, HIF3A, HIKESHI, HSF1, HSPA1A, HSPA4, HSPA8, HSPB1, HSPH1, JAK2, MITF, MPL, P4HTM, SH2B3, USP20, VHL, VHLL, XPO1 Techniques : analyse de mutations ciblées (Sanger), criblage de mutations et analyse de séquence d'exons spécifiques (Sanger), séquençage de régions codantes (NGS)		https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=7767	http://www.chu-nantes.fr/genetique-medicale-unite-de-genetique-moleculaire-7861.kjsp
CHU de Nancy - Hôpital de Brabois	Laboratoire de Biochimie et de Biologie moléculaire	Déficit en glutathion synthétase	Pr Jean-Louis Guéant		Analytes, enzymes (chromatographie des acides organiques)	https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=137752	
CHU Paris-Sud - Hôpital de Bicêtre	Laboratoire d'Hématologie Biologique	Stomatocytose familiale avec hématies déshydratées	Dr Valérie Proulle	Gènes : KCNN4, PIEZO1 Techniques : criblage de mutations et analyse de séquence d'exons spécifiques (Sanger)		https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=8185	

Etablissement	Service/laboratoire	Pathologies/groupes de pathologies	Personne responsable / contact	Génétique moléculaire	Autres techniques	Fiche Orphanet du laboratoire	Site Internet du laboratoire
CHU Robert Debré Paris	UF de génétique moléculaire Département de Génétique	Bêta-thalassémie	Dr Nathalie Couque	Gène : HBB Techniques : analyse de mutations ciblées (PCR), criblage de mutations et analyse de séquence d'exons spécifiques (Sanger, NGS), séquençage des régions codantes (Sanger, NGS), analyse de délétion/duplication (MLPA)		https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=7705	http://robertdebre.aphp.fr/equipements-cliniques/pole-biologie/genetique/moleculaire/#1461944418-1-40
		Déficit en pyruvate kinase	Dr Nathalie Couque		Analytes, enzymes		
		Alpha-thalassémie	Dr Nathalie Couque	Gènes : HBA1, HBA2 Techniques : séquençage des régions codantes (Sanger, NGS), analyse de délétion/duplication (MLPA), analyse de mutations ciblées (Sanger, PCR), criblage de mutations et analyse de séquence d'exons spécifiques (Sanger, NGS)			
	Service de Biochimie-Hormonologie	Déficit en glutathion synthétase	Dr Jean-François Benoist		Analytes, enzymes (Diagnostic biochimique de l'acidurie pyroglutamique)	https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=7800	
	Service d'Hématologie biologique	Drépanocytose Drépanocytose associée à une autre anomalie de l'hémoglobine	Pr Lydie Da Costa	Gène : HBB Techniques : analyse de mutations ciblées (Sanger, PCR)	Analytes, enzymes	https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=8235	http://robertdebre.aphp.fr/equipements-cliniques/pole-biologie/genetique/moleculaire/#1461944418-1-40
Anémie dysérythroïétique congénitale (panel) : Anémie dysérythroïétique congénitale type I Anémie dysérythroïétique congénitale type II Anémie dysérythroïétique congénitale type III Anémie dysérythroïétique		Pr Lydie Da Costa	Gènes : C15ORF41, CDAN1, GATA1, KIF23, KLF1, PARP4, SEC23B, THRA Techniques : analyse de mutations ciblées (Sanger), séquençage des régions codantes (Sanger, NGS), analyse de délétion/duplication (NGS)				

Etablissement	Service/laboratoire	Pathologies/groupes de pathologies	Personne responsable / contact	Génétique moléculaire	Autres techniques	Fiche Orphanet du laboratoire	Site Internet du laboratoire
		congénitale type IV Anémie dysérythropoïétique congénitale liée à l'X Thrombocytopénie avec anémie dysérythropoïétique congénitale					
		Anémie hémolytique constitutionnelle par anomalie de la membrane du globule rouge (panel) : Acidose tubulaire rénale distale avec anémie Cryohydrocytose héréditaire avec réduction de stomatine Cryohydrocytose héréditaire avec stomatine normale Elliptocytose familiale Ovalocytose de l'Asie du Sud-Est Pseudohyperkaliémie familiale Sphérocytose héréditaire Stomatocytose héréditaire avec hématies déshydratées Stomatocytose héréditaire avec hématies hyperhydratées Syndrome de déficit Rh	Pr Lydie Da Costa	Gène : ABCB6, ABCG5, ABCG8, ADD1, ADD2, ADD3, ANK1, DMTN, EPB41, EPB42, GYPA, GYPC, KCNN4, PIEZO1, RHAG, SLC2A1, SLC4A1, SPTA1, SPTB, TMOD1, TMOD3, VPS13A Techniques : analyse de mutations ciblées (Sanger, NGS), séquençage des régions codantes (Sanger, NGS), analyse de délétion/duplication (Sanger, NGS)			
		Sphérocytose héréditaire	Pr Lydie Da Costa		Fluorescence, cytométrie en flux, ektacytométrie		
		Ovalocytose mélanésienne	Pr Lydie Da Costa	Gène : SLC4A1 Techniques : analyse de mutation ciblée (Sanger)			
		Pyropoïkilocytose héréditaire	Pr Lydie Da Costa	Gène : SPTA1 (polymorphisme alpha-LELY) Techniques : analyse de mutation ciblée (Sanger)			

Etablissement	Service/laboratoire	Pathologies/groupes de pathologies	Personne responsable / contact	Génétique moléculaire	Autres techniques	Fiche Orphanet du laboratoire	Site Internet du laboratoire
CHU Paris - Hôpital Necker-Enfants Malades	Biochimie métabolomique et protéomique Département de Biologie	Déficit en glutathion synthétase	Dr Chris Ottolenghi		Analytes, enzymes (Diagnostic biochimique de l'acidurie pyroglutamique)	https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=68441	
CHU Pointe-à-Pitre/Abymes	Laboratoire de Génétique moléculaire - Pathologies héréditaires du globule rouge	Drépanocytose	Dr Ketty Lee	Gène : HBB Techniques : analyse de mutations ciblées (Sanger, PCR), séquençage des régions codantes (Sanger)	Analytes, enzymes	https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=7807	
		Bêta-thalassémie Bêta-thalassémie associée à une autre anomalie de l'hémoglobine	Dr Ketty Lee	Gène : HBB Techniques : analyse de mutations ciblées (Sanger), séquençage des régions codantes (Sanger)			
		Alpha-thalassémie	Dr Ketty Lee	Gènes : HBA1, HBA2 Techniques : séquençage des régions codantes (Sanger), analyse de délétion/duplication (PCR), analyse de mutations ciblées (Sanger)			
CHU de Reims - American Memorial Hospital	Laboratoire de Biologie et de Recherche Pédiatriques Pôle de Biologie Médicale	Déficit en glutathion synthétase	Dr Roselyne Garnotel		Analytes, enzymes (chromatographie des acides organiques)	https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=234658	
CHU de Rouen	Laboratoire de biochimie médicale Institut de Biologie Clinique	Déficit en glutathion synthétase	Pr Soumeya Bekri		Analytes, enzymes (Diagnostic biochimique de l'acidurie pyroglutamique)	https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=29211	

Etablissement	Service/laboratoire	Pathologies/groupes de pathologies	Personne responsable / contact	Génétique moléculaire	Autres techniques	Fiche Orphanet du laboratoire	Site Internet du laboratoire
IUCT Oncopole - CHU Toulouse	Laboratoire d'hématologie oncologie	Sphérocytose héréditaire	Dr François Vergez		Cytométrie en flux	https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=497604	https://www.chu-toulouse.fr/-hematologie-laboratoire-iuct-

*Les laboratoires et les tests mentionnés sont basés en grande partie sur les données renseignées dans la base de données Orphanet, et ne sont pas exhaustifs. Une mise à jour sera disponible prochainement.

Certaines pathologies, dont le diagnostic est inclus dans des panels, ne sont pas incluses dans le périmètre des pathologies de la filière MCGRE, et sont prises en charge par d'autres filières de santé.