

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

Mars 2019 en cours de révision (février 2023)

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)		<a href="https://www.orphanet.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=30898">https://www.orphanet.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=30898</a>	
		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)	<a href="https://www.orphanet.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=31764">https://www.orphanet.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=31764</a>	<a href="http://lbbma.u-niv-angers.fr/lbbma.php?id=1">http://lbbma.u-niv-angers.fr/lbbma.php?id=1</a>
CHU de Bordeaux-GH Pellegrin	Biochimie/ Plateau technique de Biologie Moléculaire Pôle Biologie et Pathologie	Drépanocytose Drépanocytose associée à une autre anomalie de l'hémoglobine	Dr Julian Boutin	Gènes : BCL11A, HBB, HBG2 Techniques : séquençage des régions codantes (Sanger), criblage de mutations et analyse de séquence d'exons spécifiques (PCR)		<a href="https://www.orphanet.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7702">https://www.orphanet.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7702</a>	<a href="https://www.chu-bordeaux.fr/Les-services/Service-de-biochimie/">https://www.chu-bordeaux.fr/Les-services/Service-de-biochimie/</a>

Etablissement	Service/laboratoire	Pathologies/groupes de pathologies	Personne responsable / contact	Génétique moléculaire	Autres techniques	Fiche Orphanet du laboratoire	Site Internet du laboratoire
<b>CHU de Bordeaux-GH Pellegrin</b> (suite)	Biochimie/ Plateau technique de Biologie Moléculaire Pôle Biologie et Pathologie	Bêta-thalassémie et maladies associées	Dr Julian Boutin	Gène : HBB  Techniques : séquençage des régions codantes (Sanger), analyse de délétion/duplication (MLPA)		<a href="https://www.orphanet.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7702">https://www.orphanet.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7702</a>	<a href="https://www.chu-bordeaux.fr/Le-s-services/Service-de-biochimie/">https://www.chu-bordeaux.fr/Le-s-services/Service-de-biochimie/</a>
		Alpha-thalassémie	Dr Julian Boutin	Gènes : HBA1, HBA2  Techniques : séquençage des régions codantes (Sanger), criblage de mutations et analyse de séquence d'exons spécifiques (PCR)			
		Anémie hémolytique constitutionnelle par déficit enzymatique du globule rouge (panel)	Dr Julian Boutin	Gènes : AK1, ALDOA, G6PD, GPI, HK1, NT5C3A, PFKM, PGK1, PKLR, TPI1  Technique : séquençage des régions codantes (NGS)			
		Anémie dysérythropoïétique congénitale (panel)	Dr Julian Boutin	Gènes : CDAN1, CDIN1, GATA1, KIF23, KLF1, PARP4, SEC23B  Technique : séquençage des régions codantes (NGS)			
		Anémie hémolytique constitutionnelle par anomalie de la membrane (panel)	Dr Julian Boutin	Gènes : ABCG5, ABCG8, ANK1, EPB41, EPB42, KCNN4, PIEZO1, RHAG, SLC2A1, SLC4A1, SPTA1, SPTB  Technique : séquençage des régions codantes (NGS)			
		Polyglobulie constitutionnelle (panel)	Dr Julian Boutin	Gènes : BPGM, CYB5R3, EGLN1, EPAS1, EPO, EPOR, HBA1, HBA2, HBB, JAK2, SH2B3, VHL  Technique : séquençage des régions codantes (NGS)			

Etablissement	Service/laboratoire	Pathologies/groupes de pathologies	Personne responsable / contact	Génétique moléculaire	Autres techniques	Fiche Orphanet du laboratoire	Site Internet du laboratoire
<b>CHU de Bordeaux-GH Pellegrin</b> (suite)	Biochimie/ Plateau technique de Biologie Moléculaire Pôle Biologie et Pathologie	Anémies sidéroblastiques et en lien avec le métabolisme du fer (panel)	Dr Julian Boutin	Gènes : ABCB7, ALAS2, CP, GLRX5, HCFC1, PUS1, SLC11A1, SLC11A2, SLC19A2, SLC25A38, SLC46A1, STEAP3, TFRC, TMPRSS6, YARS2  Technique : séquençage des régions codantes (NGS)		<a href="https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7702">https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7702</a>	<a href="https://www.chu-bordeaux.fr/Le-s-services/Service-de-biochimie/">https://www.chu-bordeaux.fr/Le-s-services/Service-de-biochimie/</a>
<b>CHU de Brest - Hôpital de la Cavale Blanche</b>	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)		<a href="https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7717">https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7717</a>	
<b>CHU de Caen - Hôpital de la Côte de Nacre</b>	Service de biochimie Pôle Biologie, Pharmacie et Hygiène	Déficit en glutathion synthétase	Pr Stéphane Allouche		Acides organiques (GC-MS)	<a href="https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7935">https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7935</a>	<a href="http://www.chu-caen.fr/service-70.html">http://www.chu-caen.fr/service-70.html</a>
<b>CHU Henri Mondor Créteil</b>	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)		<a href="https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7627">https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7627</a>	
		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)			

Etablissement	Service/laboratoire	Pathologies/groupes de pathologies	Personne responsable / contact	Génétique moléculaire	Autres techniques	Fiche Orphanet du laboratoire	Site Internet du laboratoire
CHU Henri Mondor Créteil (suite)	Département de Génétique	Hémoglobinoses C Hémoglobinoses D Hémoglobinoses E Hémoglobinoses M	Dr Serge Pissard	Gènes : HBA1, HBA2, HBB  Techniques : analyse de mutations ciblées (Sanger), analyse de délétion/duplication (MPLA)		<a href="https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7627">https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7627</a>	
		Alpha-thalassémie	Dr Serge Pissard	Gènes : HBA1, HBA2  Techniques : analyse de délétion/duplication (MLPA, PCR), analyse de mutations ciblées (PCR), criblage de mutations et analyse de séquence d'exons spécifiques (Sanger)			
		Anémie dysérythroïdique congénitale (type I, II, III, IV, liée à l'X) Thrombocytopénie avec anémie dysérythroïdique congénitale	Dr Serge Pissard	Gènes : GATA1, KLF1, SEC23B  Techniques : analyse de mutations ciblées (Sanger), criblage de mutations et analyse de séquence d'exons spécifiques (Sanger), séquençage des régions codantes (Sanger)			
		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)			

Etablissement	Service/laboratoire	Pathologies/groupes de pathologies	Personne responsable / contact	Génétique moléculaire	Autres techniques	Fiche Orphanet du laboratoire	Site Internet du laboratoire
<b>CHU Henri Mondor Créteil</b> (suite)	Département de Génétique	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)		<a href="https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7627">https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7627</a>	
		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)			
<b>CHU de Grenoble et des Alpes - Institut de biologie et de pathologie</b>	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)	<a href="https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7636">https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7636</a>	<a href="http://biologie.chu-grenoble.fr/biochimie-genetique-et-moleculaire">http://biologie.chu-grenoble.fr/biochimie-genetique-et-moleculaire</a>
<b>CHU de Lille - Centre de Biologie Pathologie Génétique</b>	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	<a href="https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7708">https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7708</a>	<a href="http://biologiepathologie.chu-lille.fr/institutbiochimie/1134227.php">http://biologiepathologie.chu-lille.fr/institutbiochimie/1134227.php</a>
		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)	<a href="https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=34438">https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=34438</a>	<a href="http://biologiepathologie.chu-lille.fr/institutbiochimie/1134213.php">http://biologiepathologie.chu-lille.fr/institutbiochimie/1134213.php</a>

Etablissement	Service/laboratoire	Pathologies/groupes de pathologies	Personne responsable / contact	Génétique moléculaire	Autres techniques	Fiche Orphanet du laboratoire	Site Internet du laboratoire
<b>CHU de Lyon HCL - GH Edouard Herriot</b>	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)		<a href="https://www.orphanet/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=209381">https://www.orphanet/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=209381</a>	
		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)			
		Variants rares de l'hémoglobine : Hémoglobine Lepore - bêta-thalassémie Hémoglobinose C Hémoglobinose D Hémoglobinose E Hémoglobinose M	Dr Philippe Joly	Gènes : HBA1, HBA2, HBB, HBD  Techniques : séquençage des régions codantes (Sanger)			
		Alpha-thalassémie (hémoglobinose 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)			
<b>CHU de Lyon HCL - GH Est</b>	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)	<a href="https://www.orphanet/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7666">https://www.orphanet/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7666</a>	

Etablissement	Service/laboratoire	Pathologies/groupes de pathologies	Personne responsable / contact	Génétique moléculaire	Autres techniques	Fiche Orphanet du laboratoire	Site Internet du laboratoire
<b>CHU de Lyon HCL - GH Est</b> (suite)	Service Maladies héréditaires du métabolisme, dépistage néonatal et biologie foeto-maternelle Centre de Biologie et Pathologie Est	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)		<a href="https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7666">https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7666</a>	
		Déficit en cytochrome B5 réductase	Dr Cécile Acquaviva-Bourdain	Gène : CYB5R3  Techniques : séquençage des régions codantes (Sanger)			
<b>Centre Hospitalier Le Mans</b>	Laboratoire d'hématologie-hémostase	Sphérocytose héréditaire	Dr Fabienne Pineau-Vincent		Cytométrie en flux	<a href="https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=8396">https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=8396</a>	
<b>Hôpital de la Timone Marseille</b>	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)		<a href="https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7724">https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7724</a>	<a href="http://fr.ap-hm.fr/service/departement-de-genetique-medicale-hopital-timone">http://fr.ap-hm.fr/service/departement-de-genetique-medicale-hopital-timone</a>
		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)			

Etablissement	Service/laboratoire	Pathologies/groupes de pathologies	Personne responsable / contact	Génétique moléculaire	Autres techniques	Fiche Orphanet du laboratoire	Site Internet du laboratoire
<b>Hôpital de la Timone Marseille</b> (suite)	Service d'Hématologie biologique	Bêta-thalassémie - thrombocytopenie liée à l'X Thrombocytopenie avec anémie dysérythropoïétique congénitale	Pr Marie-Christine Alessi	Gène : GATA1  Techniques : séquençage des régions codantes (Sanger)		<a href="https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=8402">https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=8402</a>	<a href="http://fr.ap-hm.fr/service/laboratoire-hematologie-hopital-timone">http://fr.ap-hm.fr/service/laboratoire-hematologie-hopital-timone</a>
<b>Université de médecine Aix-Marseille Université</b>	Centre de Résonance Magnétique Biologique et Médicale	Déficit en phosphoglycérmutase Glycogénose par déficit en phosphoglycérate kinase 1	Dr Catherine Foutrier-Morello		Résonance magnétique	<a href="https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=55741">https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=55741</a>	<a href="http://crmbm.univ-amu.fr/">http://crmbm.univ-amu.fr/</a>
<b>CHRU de Montpellier - Hôpital Saint-Eloi</b>	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)		<a href="https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7921">https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7921</a>	<a href="http://www.chu-montpellier.fr/fr/genetique-moleculaire/genetique-constitutionnel/">http://www.chu-montpellier.fr/fr/genetique-moleculaire/genetique-constitutionnel/</a>
		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)			
		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)			

Etablissement	Service/laboratoire	Pathologies/groupes de pathologies	Personne responsable / contact	Génétique moléculaire	Autres techniques	Fiche Orphanet du laboratoire	Site Internet du laboratoire
<b>CHRU de Montpellier - Hôpital Saint-Eloi</b> (suite)	Laboratoire d'hématologie biologique	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)		<a href="https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7921">https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7921</a>	
		Hémoglobinoses M	Pr Patricia Aguilar Martinez	Gènes : HBA1, HBA2, HBB Techniques : analyse de mutations ciblées (Sanger), séquençage des régions codantes (Sanger)			
		Anémie dysérythropoïétique congénitale (type I, II, III, IV, liée à l'X) Thrombocytopenie avec anémie dysérythropoïétique congénitale	Pr Patricia Aguilar Martinez	Gènes : CDAN1, GATA1, KIF23, KLF1, PARP4, SEC23B Techniques : séquençage des régions codantes (NGS)			
<b>Institut Universitaire de Recherche Clinique Montpellier</b>	Laboratoire de génétique moléculaire	Drépanocytose	Pr Michel Koenig	Gène : HBB Techniques : analyse de mutations ciblées		<a href="https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7686">https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7686</a>	
<b>CHU de Nantes - Institut de Biologie</b>	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)		<a href="https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7767">https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7767</a>	<a href="http://www.chu-nantes.fr/genetique-medicale-unite-de-genetique-moleculaire-7861.kjsp">http://www.chu-nantes.fr/genetique-medicale-unite-de-genetique-moleculaire-7861.kjsp</a>

Etablissement	Service/laboratoire	Pathologies/groupes de pathologies	Personne responsable / contact	Génétique moléculaire	Autres techniques	Fiche Orphanet du laboratoire	Site Internet du laboratoire
<b>CHU de Nancy - Hôpital de Brabois</b>	Laboratoire de Biochimie et de Biologie moléculaire	Déficit en glutathion synthétase	Pr Jean-Louis Guéant		Analytes, enzymes (chromatographie des acides organiques)	<a href="https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=137752">https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=137752</a>	
<b>CHU Paris-Sud - Hôpital de Bicêtre</b>	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)		<a href="https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=8185">https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=8185</a>	
<b>CHU Robert Debré Paris</b>	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)		<a href="https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7705">https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7705</a>	<a href="http://robertdebre.aphp.fr/equipements-cliniques/pole-biologie/genetique/genetique-moleculaire/#1461944418-1-40">http://robertdebre.aphp.fr/equipements-cliniques/pole-biologie/genetique/genetique-moleculaire/#1461944418-1-40</a>
		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)	<a href="https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7800">https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7800</a>	
	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	<a href="https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=82">https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=82</a>	<a href="http://robertdebre.aphp.fr/equipements-cliniques/pole-">http://robertdebre.aphp.fr/equipements-cliniques/pole-</a>

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 (suite)	Service d'Hématologie biologique	Anémie dysérythropoïétique congénitale (panel) : Anémie dysérythropoïétique congénitale type I Anémie dysérythropoïétique congénitale type II Anémie dysérythropoïétique congénitale type III Anémie dysérythropoïétique congénitale type IV Anémie dysérythropoïétique congénitale liée à l'X Thrombocytopénie avec anémie dysérythropoïétique congénitale	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)		35	biologie/genetique/genetique-moleculaire/#1461944418-1-40
		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)			

Etablissement	Service/laboratoire	Pathologies/groupes de pathologies	Personne responsable / contact	Génétique moléculaire	Autres techniques	Fiche Orphanet du laboratoire	Site Internet du laboratoire
<b>CHU Robert Debré Paris (suite)</b>	Service d'Hématologie biologique	Sphérocytose héréditaire	Pr Lydie Da Costa		Fluorescence, cytométrie en flux, ektacytométrie	<a href="https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=8235">https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=8235</a>	<a href="http://robertdebre.aphp.fr/equipes-cliniques/pole-biologie/genetique/genetique-moleculaire/#1461944418-1-40">http://robertdebre.aphp.fr/equipes-cliniques/pole-biologie/genetique/genetique-moleculaire/#1461944418-1-40</a>
		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)			
<b>CHU Paris - Hôpital Necker-Enfants Malades</b>	Biochimie métabolomique et protéomique Département de Biologie	Déficit en glutathion synthétase	Dr Chris Ottolenghi		Analytes, enzymes (Diagnostic biochimique de l'acidurie pyroglutamique)	<a href="https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=68441">https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=68441</a>	
<b>CHU Pointe-à-Pitre/Abymes</b>	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	<a href="https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7807">https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=7807</a>	
		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)			
<b>CHU de Reims - American Memorial Hospital</b>	Laboratoire de Biologie et de Recherche Pédiatriques Pôle de Biologie Médicale	Déficit en glutathion synthétase	Dr Roselyne Garnotel		Analytes, enzymes (chromatographie des acides organiques)	<a href="https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=234658">https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=234658</a>	

Etablissement	Service/laboratoire	Pathologies/groupes de pathologies	Personne responsable / contact	Génétique moléculaire	Autres techniques	Fiche Orphanet du laboratoire	Site Internet du laboratoire
<b>CHU de Rouen</b>	Laboratoire de biochimie médicale Institut de Biologie Clinique	Déficit en glutathion synthétase	Pr Soumeya Bekri		Analytes, enzymes (Diagnostic biochimique de l'acidurie pyroglutamique)	<a href="https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=29211">https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=29211</a>	
<b>IUCT Oncopole - CHU Toulouse</b>	Laboratoire d'hématologie oncologie	Sphérocytose héréditaire	Dr François Vergez		Cytométrie en flux	<a href="https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=497604">https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&amp;Expert=497604</a>	<a href="https://www.chu-toulouse.fr/-hematologie-laboratoire-iuct-">https://www.chu-toulouse.fr/-hematologie-laboratoire-iuct-</a>

\*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.