

filière de santé



maladies rares

❖ Le réseau des Laboratoires français impliqués dans le diagnostic et la prise en charge des Maladies Héréditaires du Métabolisme



Filière G2M

Groupement des Maladies Héréditaires du Métabolisme

Laboratoires des Centres de Référence Maladies Héritaires du Métabolisme (ville, responsable)	Nom de la pathologie / groupe de pathologies	Responsable de la pathologie	Commentaires (techniques, développements en cours ou prévus)
<p>Lyon - Hospices Civils de Lyon</p> <p>Unité Médicale Pathologies Métaboliques, Erythrocytaire et Dépistage Périnatal</p> <p>CHU de Lyon - Bron</p> <p>Dr Christine Vianey-Saban</p>	Aciduries organiques, Aminoacidopathies	<p>Dr Cécile Acquaviva</p> <p>Dr Cécile Pagan</p> <p>Dr Alice Veauville-Merllié</p> <p>Dr Christine Vianey-Saban</p>	<p>Etudes biochimiques : Acides organiques, Acides aminés, Acide orotique, Succinylacétone, Cystine intraleucocytaire, Acides oxalique et glycolique</p> <p>Etudes enzymatiques : Biotinidase, Complexe clivant la glycine, Holocarboxylase synthétase, Propionyl-CoA carboxylase, Pyruvate carboxylase, Sulfite oxydase, SCOT, MAT</p> <p>Etudes moléculaires (Sanger et/ou NGS): Acidémie isovalérique (<i>IVD</i>), acidurie glutarique type I (<i>GCDH</i>), 3HMG-CoA lyase (<i>HMGCL</i>), Canavan (<i>ASPA</i>), Leucinose (<i>BCKDHA, BCKDHB, DBT, PPM1K</i>), Déficit OCT (<i>OTC</i>), Hyperglycinémie sans cétose (<i>GLDC, AMT, GCSH</i>), Déficit en sulfite oxydase (<i>SUOX</i>), Déficit en cofacteur molybdène (<i>MOCS1, MOCS2, GPHN</i>), Cystinose (<i>CNTS</i>), Hyperoxaluries primitives (<i>AGXT, GRHPR, HOGA1</i>), , Déficiences de la cétolyse (<i>OXCT1, ACAT1, SLC16A1</i>)</p>
	Anomalies de l'oxydation mitochondriale des acides gras et du métabolisme de la riboflavine	<p>Dr Cécile Acquaviva</p> <p>Dr Alice Veauville-Merllié</p> <p>Dr Christine Vianey-Saban</p>	<p>Etudes biochimiques : Carnitine, Acylcarnitines, Acides gras à chaîne moyenne</p> <p>Etudes fonctionnelles : "in vitro probe", Activité CPTII,</p> <p>Etudes moléculaires (Sanger et/ou NGS) : Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte (<i>ACADS</i>), Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (<i>ACADM</i>), Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à très longue chaîne moyenne (<i>ACADVL</i>), Déficit en carnitine palmityl transférase II (<i>CPT2</i>), Déficit multiple en acyl-CoA deshydrogéanses (<i>ETFA, ETFB, ETFDH</i>), déficit en CPT1 (<i>CPT1</i>), déficit en carnitine/acylcarnitine translocase (<i>SLC25A20</i>), déficit primaire en carnitine (<i>SLC22A5</i>), déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue ou en protéine trifonctionnelle mitochondriale (<i>HADHA, HADHB</i>), Anomalies du métabolisme de la riboflavine (<i>SLC52A1, SLC52A2, SLC52A3, SLC25A32, FLAD1, RFK</i>)</p>

<p>Maladies Lysosomales</p>	<p>Dr Roseline Froissart Dr Magali Pettazzoni DR Monique Piraud</p>	<p>Etudes biochimiques : Oligosaccharides, Mucopolysaccharides, Acide sialique, Globotriaosylcéramides (Gb3), Sulfatides, Lysosphingolipides, Oxystérols</p> <p>Etudes enzymatiques : Mesure des activités de 28 enzymes lysosomales (leucocytes, fibroblastes, sérum), et de 3 enzymes lysosomales (sang séché sur papier buvard pour Fabry, Gaucher, Pompe)</p> <p>Etudes moléculaires (Sanger et/ou NGS) :</p> <p><u>Sphingolipidoses et Lipidoses</u> : Leucodystrophie métachromatique (<i>ARSA</i>), Fabry (<i>GLA</i>), Farber (<i>ASAHI</i>), Gaucher (<i>GBA</i>), Gangliosidose GM2 (<i>HEXA</i>, <i>HEXB</i>, <i>GM2AP</i>), Krabbe (<i>GALC</i>), Niemann-Pick A/B (<i>SMPD1</i>), Niemann-Pick C (<i>NPC1</i>, <i>NPC2</i>), Wolman (<i>LIPA</i>), Prosaposine (<i>PSAP</i>)</p> <p><u>Mucopolysaccharidoses</u> : (<i>IDUA</i>, <i>IDS</i>, <i>SGSH</i>, <i>NAGLU</i>, <i>HGSNAT</i>, <i>GNS</i>, <i>GALNS</i>, <i>GLB1</i>, <i>ARSB</i>, <i>GUSB</i>, <i>HYAL1</i>) - <u>Mucolipidoses</u> (<i>GNPTAB</i>, <i>GNPTG</i>, <i>MCOLN1</i>)</p> <p><u>Oligosaccharidoses</u> : apha-mannosidose (<i>MAN2B1</i>), beta-mannosidase (<i>MANBA</i>), aspartylglucosaminurie (<i>AGA</i>), fucosidase (<i>FUCA1</i>), galactosialidose (<i>CTSA</i>), sialidose (<i>NEU1</i>), Gangliosidose GM1 (<i>GLB1</i>), Schindler/Kanzaki (<i>NAGA</i>),</p> <p><u>Céroides lipofuscinoses</u> : (<i>CLN3</i>, <i>CLN5</i>, <i>CLN6</i>, <i>CLN8</i>, <i>CTSD</i>, <i>DNAJC5</i>, <i>MFSD8</i>, <i>PPT1</i>, <i>TPP1</i>)</p> <p><u>Divers</u> : Déficit multiple en sulfatases (<i>SUMF1</i>), Papillon-Lefevre (<i>CTSC</i>), Danon (<i>LAMP2</i>), Salla (<i>SLC17A5</i>)</p>
<p>Glucides / Glycogénoses</p>	<p>Dr Roseline Froissart Dr David Cheillan Dr Monique Piraud</p>	<p>Etudes biochimiques : Tétragluucose (Glc4), Glycogène, Galactose-1-phosphate</p> <p>Etudes enzymatiques : Glycolyse anaérobie, Glycogène synthase, Glucose-6-phosphatase, Glucose-6-phosphate translocase, Maltase acide, Amylo-1,6-glucosidase, Enzyme branchant, Phosphorylase, Phosphorylase kinase, Phosphofructokinase, Phosphoglucomutase, Phosphoglucose isomérase, Phosphoglycérate kinase, Phosphoglycérate mutase, Fructose-1,6-diphosphatase, phosphofructoaldolase, Galactotransférase</p> <p>Etudes moléculaires (Sanger et/ou NGS) :</p> <p><u>Glycogénoses</u> : <i>AGL</i>, <i>ALDOA</i>, <i>ENO3</i>, <i>G6PC</i>, <i>GAA</i>, <i>GBE1</i>, <i>GYG1</i>, <i>GYG2</i>, <i>GYS1</i>, <i>GYS2</i>, <i>LDHA</i>, <i>PFKM</i>, <i>PGAM2</i>, <i>PGK1</i>, <i>PGM1</i>, <i>PHKA1</i>, <i>PHKA2</i>, <i>PHKB</i>, <i>PHKG2</i>, <i>PRKAG2</i>, <i>PRKAG3</i>, <i>PYGL</i>, <i>PYGM</i>, <i>SLC2A2</i>, <i>SLC37A4</i>.</p>

		<u>Anomalies métabolisme des Glucides</u> : Galactosémie (<i>GALT</i>), <i>ALDOB</i> , <i>FBP1</i>
Pathologies peroxysomales	Dr David Cheillan Dr Christine Vianey-Saban	Etudes biochimiques : acides gras à très longue chaîne (plasma, fibroblastes), acides pristanique, acide phytanique, acide pipécolique Etudes enzymatiques : Oxydation AGTLC, DHAP-AT Etudes moléculaires (Sanger et ou NGS) : Etude d'un panel de 45 gènes dont : <i>ABCD1</i> , <i>PEX1</i> , <i>PEX2</i> , <i>PEX3</i> , <i>PEX5</i> , <i>PEX6</i> , <i>PEX7</i> , <i>PEX10</i> , <i>PEX11G</i> , <i>PEX12</i> , <i>PEX13</i> , <i>PEX14</i> , <i>PEX16</i> , <i>PEX19</i> , <i>PEX26</i> , <i>HSD17B4</i> , <i>ACOX1</i> , <i>AMACR</i> , <i>PHYH</i> , <i>GNPAT</i> , <i>AGPS</i> ,
CDG	Dr David Cheillan	Etudes biochimiques : Western blot protéines glycosylées Etudes enzymatiques : Phosphomanno mutase, Phosphomanno isomérase Etudes moléculaires Sanger : <i>PMM2-CDG (PMM2)</i> Etude moléculaire en NGS dans le cadre d'un panel « Anasarque Métabolique » intégrant 51 gènes responsables de CDG syndromes.
Métabolisme de la créatine	Dr David Cheillan	Etude biochimique : Créatine et guanidinoacétate Etudes moléculaires (Sanger ou NGS) : Transporteur créatine (<i>SLC6A8</i>), Déficit <i>GAMT (GAMT)</i> , Déficit <i>AGAT (GATM)</i>
Stérols	Dr Cécile Acquaviva Dr Cécile Pagan Dr Christine Vianey-Saban	Etudes biochimiques : 7-dehydrocholestérol, Cholestanol, Oxystérols, Acide mévalonique
Porphyries	Dr Cécile Acquaviva Dr Cécile Pagan Dr Alice Veauville-Merllié Dr Christine Vianey-Saban	Etudes biochimiques : Acide delta-aminolévulinique et porphobilinogène, Porphyrines totales urinaires

	Purines / pyrimidines	Dr Monique Piraud	Etude biochimique : Succinylpurines urinaires
	Métabolisme du Cuivre	Dr Muriel Bost	Etudes biochimiques : détermination du bilan cuprique (cuivre sérique, cuivre urinaire, cuivre hépatique, cuivre échangeable) (Centre Hospitalier Lyon Sud, Lyon) Etude moléculaire Sanger : gène <i>ATP7B</i>
	Dyslipidémies Hypercholestérolémies (ORPHA406) Hypocholestérolémies (ORPHA426) Maladie de Rétention des Chylomicrons (ORPHA71) Abetalipoprotéinémie (ORPHA14) Dysbetalipoprotéinémies (ORPHA412) Hypertriglycéridémies (ORPHA181425)	Dr Mathilde Di Filippo Dr Oriane Marmontel	Etudes biochimiques : dosage des lipoprotéines (chylomicrons, LDL, VLDL) après ultracentrifugation, électrophorèse de l'ApoB, isoélectrophorèse de l'ApoE, détermination de l'activité lipoprotéine lipase (LPL) post héparinique, dosage de la LPL masse Etudes moléculaires Séquençage NGS (Panel de 380 gènes, sous-panel par pathologie), Sanger MLPA (<i>LDLR</i>) PCR quantitative Etudes fonctionnelles
	Divers	Dr Cécile Acquaviva	Etude enzymatique : Cytochrome B5 réductase Etude moléculaire Sanger : Méthémoglobinémie héréditaire (<i>CYB5R3</i>)
Lille - Laboratoire du Pôle de Biologie Pathologie Génétique CHRU de Lille Responsable Pr Thierry Brousseau Référents : Pr Pascal Pigny/Pr Marie-Pierre Buisine/Pr Franck Broly	Lysosome Mucopolysaccharidoses Glycoprotéinoses, leucodystrophie métachromatique ... Maladie de Fabry Déficit en Lipase Acide Lysosomale-ORPHA75233 et ORPHA75234	Dr Farid Zerimech Dr André Klein Dr André Klein/Pr Franck Broly Dr Pascale Benlian	Etudes biochimiques : Mucopolysaccharides, Oligosaccharides, dosage de l'acide sialique, Etudes enzymatiques : enzymes lysosomales sur leucocytes Etude moléculaire (Séquençage gène <i>GLA</i>) - Mesure de l' activité enzymatique dans les leucocytes Etude moléculaire (Séquençage Sanger - capture haloplex + séquençage NGS sur plateforme illumina de modulateurs du phénotype et des réponses thérapeutiques.)
	Anomalies de l'oxydation mitochondriale des acides gras	Dr Monique Fontaine Dr Anne-Frédérique	Etudes biochimiques (LC-MS-MS) : bilan carnitine, profil des acylcarnitines

		Dessein	<p>Test fonctionnel : études fonctionnelles in vitro sur fibroblastes et sur sang total</p> <p>Etude enzymatique : activité CPT1 sur sang total</p> <p>En développement : Autres études fonctionnelles</p>
<p>Aciduries organiques</p> <p>Amicoacidopathies</p> <p>Phénylcétonurie</p> <p>Déficit héréditaire d'activité de la MTHFR, homocystinurie</p>	<p>Dr Monique Fontaine</p> <p>Dr Anne-Frédérique Dessein</p> <p>Dr Marie Joncquel</p> <p>Dr Isabelle Kim</p> <p>Drs Jean-Marc Périni, Gilles Renom et André Klein</p> <p>Dr Nicolas Pottier, Pr Franck Broly</p>	<p>Etudes biochimiques : Acides organiques, Acide orotique, Acide mévalonique, Succinylacétone, Acides aminés, homocystéine plasmatique</p> <p>En développement : Tests fonctionnels sur sang total</p> <p>Dépistage néonatal par dosage de marqueurs biochimiques</p> <p>Etude moléculaire (séquençage Sanger du gène <i>MTHFR</i> et panel NGS « Pharmacogénétique »)</p> <p>Application associée en pharmacogénétique (methotrexate)</p>	
<p>Métabolisme des purines et pyrimidines</p> <p>Xanthinuries héréditaires de type 1 et 2</p> <p>Déficit héréditaire d'activité de la dihydropyrimidine déshydrogénase (DPYD)</p>	<p>Dr Nicolas Pottier, Pr Franck Broly</p> <p>Dr Benjamin Hennart, Dr Nicolas Pottier, Pr Franck Broly</p>	<p>Etude moléculaire : Recherche par NGS (fluidigm) de variants et d'anomalies de structure du locus chromosomique des gènes <i>XDH</i>, <i>AOX1</i> et <i>MOCOS</i> susceptibles d'altérer la fonction des enzymes qu'ils codent : xanthine déshydrogénase (<i>XDH</i>), aldéhyde oxydase (<i>AOX1</i>) et sulfurase du cofacteur à molybdène (<i>MOCOS</i>).</p> <p>Etude moléculaire Séquençage et analyse de la structure du gène <i>DPYD</i> (NGS fluidigm + MLPA)</p> <p>Activité associée : Mesure activité <i>DPYD</i> [basée sur une mesure par spectrométrie de masse de la concentration plasmatique d'uracile (U, substrat endogène de la <i>DPD</i>) et de son métabolite (dihydrouracile, UH2) dont le ratio (UH2/U) est considéré comme un bon reflet de l'activité de la <i>DPD</i>].</p> <p>Application associée en pharmacogénétique (toxicité des fluoropyrimidines)</p>	
Pathologies peroxysomales	Drs Monique Fontaine, Anne-Frédérique	<p>Etudes biochimiques : Acides gras à très longue chaîne, Acide phytanique et pristanique, Acide pipécolique, Plasmalogènes érythrocytaires, Acides biliaires et précurseurs, AGTLC</p>	

	Dessein et Marie Joncquel	sur fibroblastes
Métabolisme de la créatine	Drs Marie Joncquel, Isabelle Kim et Anne-Frédérique Dessein	Etudes biochimiques : Créatine, créatinine et guanidinoacétate <i>En développement</i> : étude enzymatique <i>GAMT</i> , étude fonctionnelle du transporteur sur fibroblastes
Métabolisme des stérols	Drs Marie Joncquel, Isabelle Kim, Monique Fontaine et Anne-Frédérique Dessein	Etudes biochimiques : Cholestanol, Alcool biliaires <i>En développement</i> : profil des stérols
Divers Fish-Odor Syndrome (Triméthylaminurie) Déficit en diméthylglycine deshydrogénase (DMGDH), Fish-Odor Syndrome like Déficit héréditaire d'activité de la butyrylcholinestérase (BChE)	Dr Benjamin Hennart/Dr Nicolas Pottier/Pr Franck Broly	Etude moléculaire : Séquençage et analyse de la structure du gène de la <i>FMO3</i> . NGS (fluidigm) en développement. Activité associée : Dosage urinaire de la triméthylamine et de son métabolite par RMN. Analyse fonctionnelle dans des systèmes d'expression hétérologues. Application associée en pharmacogénétique Etude moléculaire : Séquençage et analyse de la structure du gène de la <i>DMGDH</i> . NGS (fluidigm) en développement. Activité associée : Dosage de la diméthylglycine urinaire par RMN Etude moléculaire : Séquençage Sanger ou NGS panel « pharmacogénétique » Activité associée : Mesure de l'activité <i>BChE</i> sérique basée sur la capacité de l'enzyme à hydrolyser la butyrylthiocholine. Application associée en pharmacogénétique (hypersensibilité à certains anesthésiques)
Porphyries	Drs Isabelle Kim et Amel Tron	Etudes biochimiques : Acide delta-aminolévulinique et porphobilinogène urinaires, Porphyrines urinaires.

	Glycosylation / Glucides - CDG : Congenital disorders of glycosylation - Sialurie, Salla disease, ISSD - Galactosémie congénitale	Dr André Klein, Pr Franck Broly	Etudes biochimiques : - Isoelectrofoclisation de la transferrine et étude de la N-glycosylation des protéines sériques en spectrométrie de masse - Dosage de l'acide sialique dans les urines - Diagnostic biochimique
	Dyslipidémies Abétilipoprotéïnémie-ORPHA14, Hypercholestérolémie familiale ORPHA406 Hypobétilipoprotéïnémie-ORPHA426, Hyperlipoprotéïnémie Type 1-ORPHA411, Hyperlipoprotéïnémie Type 3-ORPHA412, Hyperlipoprotéïnémie Type 5-ORPHA70470 Sitostérolémie-ORPHA2882, Xanthomatose Cérébrotendineuse	Dr Pascale Benlian	Etudes moléculaires (Séquençage Sanger/capture NGS Multiplicom de candidats validés ; capture haloplex et séquençage NGS sur plateforme illumina de candidats potentiels, de modulateurs du phénotype et des réponses thérapeutiques)
Marseille - CHU La Timone Service Exploration des Maladies Métaboliques UF 5957 et Laboratoire de Biochimie secteur centre UF 0555, 264 Rue Saint Pierre, 13385 Marseille cedex 5 Pr Régis Guieu	Aciduries organiques	Marguerite Gastaldi	Etudes biochimiques : Acides organiques, Acides aminés, Acide orotique, Acide oxalique, acide méthylmalonique
	Aminoacidopathies	Mohamed Chefrou	Homocystéine
	Anomalies de l'oxydation mitochondriale des acides gras	Marguerite Gastaldi	Etudes biochimiques : Carnitine, Acylcarnitines
	Développement prévu : Métabolisme de la créatine	Marguerite Gastaldi	Etude biochimique : Créatine et guanidinoacétate
	Glucides	Julien Fromonot	Etude enzymatique : Déficit en G6PD
	Pathologies peroxysomales	Marguerite Gastaldi	Etudes biochimiques : acides gras à très longue chaîne, acide pipécolique.
	Métabolisme des nucléosides	Régis Guieu	Etudes biochimiques : Adénosine, Inosine, Adénosine deaminase
AP-HP CHU Robert-Debré, Service Biochimie Hormonologie	Aciduries organiques Aminoacidopathies	Dr Jean-François Benoit Dr Odile Rigal	Etudes biochimiques : Acides organiques, Acides aminés, Acide orotique, Succinylacétone, Acide glycolique

<p>Paris</p> <p>Dr Jean-François Benoist</p>		<p>Dr Apolline Imbard</p>	<p>Etudes enzymatiques : Biotinidase, Methylmalonyl-CoA mutase</p> <p>Etudes fonctionnelles : Incorporation du propionate</p> <p>Etudes moléculaires (NGS/Sanger) : Acidémie méthylmalonique isolée (<i>MUT, MMAA, MMAB, MMADHC, MCEE, SUCLA2, SUCLG1, ALDH6A1</i>), Acidémie méthylmalonique et malonique (<i>MLYCD, ACSF3</i>), Acidémies propioniques (<i>PCCA, PCCB</i>), Déficits cycle de l'urée et apparentés (<i>OTC, ASS1, NAGS, CPS1, ASL, ARG1, SLC25A13, SLC25A15, CA5A</i>), atrophie gyrée de la rétine (<i>OAT</i>), LPI (<i>SLC3A2, SLC7A7</i>), Cystinurie (<i>SLC3A1, SLC7A9, SLC7A13</i>), métabolisme proline (<i>PROH1, ALDH4A1, P5CS, PYCR1</i>) neurométabolisme (<i>SLC13A5, SLC13A2, SLC13A3, SLC25A1, SLC25A22</i>), métabolisme de la biotine (<i>BTD, HLCS</i>)</p>
	<p>Métabolisme des monocarbones</p>	<p>Dr Jean-François Benoist Dr Odile Rigal Dr Apolline Imbard</p>	<p>Etudes biochimiques : Acides organiques, Acides aminés, Homocystéine totale, Bétaine, DMG, sarcosine, Choline, SAM/SAH</p> <p>Etudes enzymatiques : MTHFR</p> <p>Etudes fonctionnelles : Incorporation du méthyltetrahydrofolate</p> <p>Etudes moléculaires (NGS/Sanger) : Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie (<i>MMACHC, MMADHC, LMBRD1, ABCD4, HCFC1, TCII, CD320</i>), déficit absorption B12 (<i>GIF, AMN, CUBN</i>), Hyperhomocystéinémie isolée (<i>MTHFR, MTR, MTRR, MTHFD1, MTHFD1L, MTHFD2, MTHFS</i>), homocystinurie classique (<i>CBS</i>), métabolisme des folates (<i>FOLR1, MTHFR, MTHFD1, MTHFD1L, SLC46A1, SLC19A1, DHFR, FTCD, SHMT1, SHMT2</i>), choline/bétaine (<i>SLC5A7, SLC6A12, DMGDH, SARDH, BHMT, BHMT2, CHDH</i>), hydroxyglutaric (<i>L2HGDH, D2HGDH</i>), <i>ALDH5A1</i>, Cycle de la méthionine et associés (<i>SAHH, MAT1A, MAT2A, MAT2B, GNMT, DMGH, PEMT</i>)</p>
	<p>Anomalies de l'oxydation mitochondriale des acides gras</p>	<p>Dr Jean-François Benoist Dr Odile Rigal Dr Apolline Imbard</p>	<p>Etudes biochimiques : Carnitine, Acylcarnitines,</p> <p>Etude moléculaire : Déficit primaire en carnitine (<i>OCTN2</i>)</p>
	<p>Maladies Lysosomales</p>	<p>Dr Jean-François Benoist Dr Odile Rigal</p>	<p>Etudes biochimiques : Oligosaccharides, Mucopolysaccharides, Acide sialique</p>

		Dr Apolline Imbard	Etude enzymatique : maltase acide, Etude moléculaire : Maltase acide (<i>GAA</i>)
Métabolisme de la créatine		Dr Jean-François Benoit Dr Odile Rigal Dr Apolline Imbard	Etude biochimique : Créatine et guanidinoacétate
Stérols		Dr Jean-François Benoit Dr Odile Rigal Dr Apolline Imbard	Etudes biochimiques : 7-dehydrocholestérol, Cholestanol, Acide mévalonique
Neurotransmetteurs		Dr Jean-François Benoit Dr Odile Rigal Dr Apolline Imbard	Etudes biochimiques : neurotransmetteurs, méthyltetrahydrofolate, pterines. Activité DHPR Etudes moléculaires (NGS/Sanger) : métabolisme GABA (<i>GAD1, GAD2, ABA1</i>)
Purines pyrimidines		Dr Jean-François Benoit Dr Odile Rigal Dr Apolline Imbard	Etude biochimique : Purines/pyrimidines
Divers vitamines et fer/soufre		Dr Jean-François Benoit Dr Odile Rigal Dr Apolline Imbard	Etude biochimique : AASA/P6C Etudes moléculaires (NGS/Sanger) : Convulsion B6 dépendantes (<i>PNPO, ALDH7A1</i>), Défaut de synthèse cluster fer soufre, acide lipoiq (NFU1, BOLA3, IBA57, GLRX5, LIAS, DLD, LIPT1, LIPT2), métabolisme de la thiamine (<i>SLC19A2, SLC19A3, SLC5A6</i>)
AP-HP Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique Pr Robert Barouki	Aciduries organiques Aminoacidopathies	Dr Bernadette Chadefaux-Vekemans Dr Chris Ottolenghi Dr Florence Habarou Dr Clément Pontoizeau	Etudes biochimiques : Acides organiques et acides aminés (orientation diagnostique et suivi sur l'ensemble des aciduries organiques et aminoacidopathies), Stéréoisomères D et L de l'acide 2-hydroxyglutarique, Acide orotique, Acide glycolique, Succinylacétone, Mévalonolactone/acide mévalonique, Acide pipécolique, Polyols, Cystine intraleucocytaire (Cystinose), Cystéamine, Homocystéine totale. Etudes enzymatiques : Biotinidase, Glutamate déshydrogénase, Propionyl-CoA carboxylase, Pyruvate carboxylase, Carbamylphosphate synthétase, Ornithine

		transcarbamylyase, Argininosuccinate synthétase, Arginininosuccinate lyase, Arginase érythrocytaire, Prolidase.
Maladies lysosomales et sucres réducteurs	Dr Catherine Caillaud Dr Allel Chabli	<p>Etudes biochimiques : Oligosaccharides, Mucopolysaccharides, Acide sialique, Sucres réducteurs</p> <p>Etudes enzymatiques : Mesure des activités enzymatiques de 21 enzymes lysosomales sur leucocytes, sérum ou fibroblastes.</p> <p>Etudes moléculaires : Maladie de Fabry (GLA), Maladie de Gaucher (GBA), leucodystrophie métachromatique (ARSA), glycogénose de type II (GAA), maladies de Tay-Sachs (HEXA) et de Sandhoff (HEXB), mucopolysaccharidose de type II (IDS), sialidose (NEU1), mucopolysaccharidose de type IV (MCOLN1), céréoïde-lipofuscinose au locus CLN1 (CLN1), céréoïde-lipofuscinose au locus CLN2 (CLN2), au locus CLN3 (CLN3), au locus CLN5 (CLN5), au locus CLN6 (CLN6), au locus CLN7 (CLN7), au locus CLN8 (CLN8), au locus CLN10 (CLN10 ou CTSD), au locus CLN14 (KCTD7 en développement).</p>
Anomalies de l'oxydation mitochondriale des acides gras	Dr Allel Chabli Dr Florence Habarou	Etudes biochimiques : Carnitine, Acylcarnitines
Métabolisme de la créatine	Dr Allel Chabli	Etude biochimique : Créatine et guanidinoacétate
Syndrome de Barth	Dr Allel Chabli	Etude biochimique : Etude des cardiolipines
Maladies peroxysomales	Dr Allel Chabli	Etudes biochimiques : acides gras à très longue chaîne, acides pristanique, acide phytanique, DHCA, THCA
Anomalies métabolisme des purines	Dr Irène Ceballos-Picot	Etudes biochimiques : purines et succinylpurines urinaires (spectrométrie de masse) : xanthinurie, 2,8-dihydroxyadeninurie, déficit en adenylosuccinase (ADSL) ; déficit en AICAR-transformylase (ATIC)

		Dr Sylvia Sanquer	<p>Etudes enzymatiques : activités enzymatiques de l'hypoxanthine phosphoribosyl-transferase érythrocytaire et fibroblastes (HGPRT) <i>in vitro</i> et <i>in vivo</i> : maladie de Lesch-Nyhan, Variants Lesch-Nyhan ; de l'adénine phosphoribosyltransferase (APRT) : urolithiase de 2,8-dihydroxyadénine ; de la PRPP synthetase : suractivité de la PRS-1, maladie de Charcot-Marie-Tooth-5 (CMTX5 ou syndrome de Rosenberg-Chutorian), Arts syndrome, PRS-1 deficiency-Deafness-2 (DFN2), Adénosine désaminase, Purine nucléoside phosphorylase</p> <p>Etudes moléculaires : Maladie de Lesch-Nyhan (gène HPRT) ; Urolithiase de 2,8-dihydroxyadénine (gène HPRT) ; anomalies de la PRS-1</p>
	Métabolisme intermédiaire	Dr Florence Habarou	Etudes biochimiques : Points redox, Acides gras libres
	Neurotransmetteurs	Dr Sylvia Sanquer	<p>Etudes biochimiques : ptérides, sépiaptérine, amines biogéniques, MTHF,</p> <p>Etudes enzymatiques : AADC, DHPR érythrocytaire</p>
	Diagnostic prénatal	Dr Bernadette Chadeaux Vekemans	Diagnostic prénatal biochimique et enzymatique : Aciduries organiques et aminoacidopathies (notamment, Propionyl-CoA carboxylase,, Argininosuccinate synthétase, Arginininosuccinate lyase), AMM, acidurie isovalérique, mutants cobalamine Cbl C,D, cystinose ; HPRTase
<p>Nancy - Biochimie-Biologie Moléculaire-Nutrition-Métabolisme et Centre de référence des maladies rares du métabolisme, CHU Nancy</p> <p>Pr JL Guéant</p>	<p>Métabolisme des monocarbones:</p> <p>Hyperhomocystéinémies congénitales</p> <p>Déficits héréditaires du métabolisme des cobalamines (vitamine B12) et du métabolisme des folates</p>	<p>Jean-Louis Guéant</p> <p>Farès Namour</p> <p>Isabelle Aimone-Gastin</p>	<p>Etudes biochimiques : Homocystéine, acide méthyl-malonique sérique et urinaire, SAM/SAH, Acides organiques, Acides aminés, Facteur Intrinsèque, anti-corps anti facteur intrinsèque types 1 et 2 et anti folate récepteur, activité récepteur Facteur intrinsèque, Transcobalamines insaturées 1, 2 et 3, Holo-transcobalamine, isoformes co-enzymes folates réduits en LC-MS/MS dans érythrocytes, LCR et PBS</p> <p>Etudes enzymatiques et activités : Fibroblastes : Méthyltetrahydrofolate reductase, cystathionine bêta synthase, méthionine synthase, méthionine synthase réductase, incorporation B12 et folates radiomarqués, typage par tests de complémentation métabolique avec incorporation de précurseurs radio-marqués,</p> <p>Etudes moléculaires Sanger : <i>TCN2, GIF, AMN, CUB, LRP2, MTHFR, MTHFD1, MTR, MTRR, CBS, LGAL3, MUT, ABCD4, MMACHC, MMADHC, MMAB, MMAA, FOLR1, LMBRD1</i></p>

			délétion exonique par MLPA, Etudes moléculaires NGS : Panel Maladies héréditaires du métabolisme des monocarbone, du métabolisme des cobalamines et du métabolisme des folates (56 gènes) WES (whole exome sequencing)
Aminoacidopathies : Phénylcétonurie	Farès Namour Ma'atem Caillierez Jean-Louis Guéant		Etudes biochimiques : Acides aminés, biopérides, test BH4 Etudes moléculaires Sanger : gène PAH, gènes métabolisme biopérides, délétion exonique par MLPA, Capture haloplex et séquençage Etudes moléculaires NGS Panel Phénylcétonurie, métabolisme des biopérides et maladies héréditaires du transport des acides aminés. (32 gènes)
Aciduries organiques	Marc Merten		Etudes biochimiques : Acides organiques GC-MS
Aminoacidopathies	Rosa-Maria Guéant-Rodriguez Elise Jeannesson		Etudes biochimiques : Acides aminés, Cystine intraleucocytaire Etudes moléculaires NGS Panel Phénylcétonurie, métabolisme des biopérides et maladies héréditaires du transport des acides aminés (32 gènes)
Anomalies de la bêta oxydation	Elise Jeannesson Rosa-Maria Guéant-Rodriguez		Etudes biochimiques : Carnitine, Acylcarnitines en LC-MS/MS, Acides organiques Acides gras libres Etudes moléculaires Sanger : acyl-CoA déshydrogénases et OCTN2 Etudes moléculaires NGS : Panel Bêta-oxydation et déficit primaire en carnitine (24 gènes)
Maladies Lysosomales	Rosa-Maria Guéant-Rodriguez Elise Jeannesson		Etudes biochimiques : Oligosaccharides, Mucopolysaccharides, Chitotriosidase plasmatique Etudes enzymatiques : Mesure des activités de 15 enzymes lysosomales sur leucocytes, Etudes moléculaires Sanger

			Etudes moléculaires NGS : Panel Maladies Lysosomales
Glucides/Glycogénoses	Rosa-Maria Guéant-Rodriguez Elise Jeannesson		Etudes biochimiques : Galactose-1-phosphate erythrocytaire Etudes enzymatiques : Maltase acide, Galactose-1P urydiltransférase Sanger et panel maladies héréditaires hépatiques/maladies de surcharge (70 gènes)
Métabolisme de la créatine	Elise Jeannesson Rosa-Maria Guéant-Rodriguez		Etude biochimique : Créatine et guanidinoacétate Etude enzymatique : Delta -deshydrase
Porphyries	Ma'atem Caillierez Zakia Ait-Djafer		Etudes biochimiques : Acide delta-aminolévulinique et porphobilinogène, Porphyrines totales urinaires
Métabolisme du Cuivre et du Fer	Ma'atem Foffu Rosa-Maria Guéant-Rodriguez		Etudes biochimiques : Dosage du cuivre urinaire, et plasmatique, céruleoplasmine, transferrine, récepteur soluble de la transferrine, fer sérique, coefficient de saturation, ferritine, Sanger : gènes hémochromatose (HFE, HFE2, HAMP, TFR2, SLC40A1, BMP6) Etudes moléculaires NGS : Panel Hépatopathies héréditaires (70 gènes)
Dyslipidémies	Rosa-Maria Guéant-Rodriguez Farès Namour		Etudes moléculaires Sanger Hypercholestérolémie familiale, hypotriglycéridémie, Hypo-HDLémies Etudes moléculaires Sanger et panel NGS Dyslipidémies héréditaires et obésité. (17 gènes)
Vitamines	Jean-Louis Guéant Ma'atem Caillierez		Diagnostic biochimique : Dosages CLHP isoformes plasmatiques vit E, vit B6, vit B12, acide pipécolique Etudes moléculaires : <i>TTPA</i> , <i>ALDH7A1</i> (épilepsies B6 sensibles)

Autres laboratoires impliqués dans la Filière

CHU Bordeaux - Pôle de Biologie et Pathologie- Laboratoire de Biochimie Pr Hubert de Verneuil	Anomalies de l'oxydation mitochondriale des acides gras	Dr Isabelle Redonnet-Vernhet /Dr Samir Mesli Dr Isabelle Redonnet-Vernhet /Dr Cécile Ged	Etudes biochimiques : Dosage de carnitine libre et totale, acylcarnitines, acides organiques Etudes moléculaires : Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (<i>ACADM</i>), Déficit en hydroxy-acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue (<i>HADHA</i>) <i>En développement :</i> Panel de gènes de la bêta-oxydation des acides gras (NGS)
	Monocarbones Homocystinurie congénitale Déficits héréditaires du métabolisme des cobalamines (vitamine B12)	Dr Isabelle Redonnet-Vernhet / Dr Samir Mesli Dr Isabelle Redonnet-Vernhet / Dr Cécile Ged	Etudes biochimiques : Acides organiques, Acides aminés, Homocystéine totale Etudes moléculaires : Déficit en cysthationine bêta-synthase (<i>CBS</i>). <i>En développement :</i> Panel de gènes du métabolisme des monocarbones (NGS).
	Aciduries organiques Aminoacidopathies	Dr Isabelle Redonnet-Vernhet /Dr Samir Mesli/Dr Brigitte Colombies	Etudes biochimiques : Acides organiques, Acides aminés, Acide orotique, Succinylacétone, acide oxalique Etudes enzymatiques : Biotinidase
	Glucides	Dr Isabelle Redonnet-Vernhet / Dr Samir Mesli	Etudes enzymatiques : Galactose-1-phosphate uridylyltransférase
	Métabolisme du cuivre	Dr Samir Mesli/	Etudes biochimiques : Cuivre sérique, cuivre urinaire, cuivre échangeable

		Dr Isabelle Redonnet-Vernhet	
	Métabolisme de la créatine	Dr Benoit Rucheton/Dr Isabelle Redonnet-Vernhet/Dr S.Mesli	Etudes biochimiques : Créatine et guanidinoacétate
	Maladies du lysosome	Dr Benoit Rucheton/Dr Isabelle Redonnet-Vernhet/Dr S.Mesli	Etudes biochimiques : Mucopolysaccharides <i>En développement</i> : LysoGB3 <i>En développement</i> : études enzymatiques sur tache de sang déposé sur papier buvard (maladie de Pompe, maladie de Fabry, Maladie de Gaucher)
	Porphyries	Dr Cécile Ged /Dr Emmanuel Richard / Pr de Verneuil	Etudes biochimiques : dosages des porphyrines et précurseurs Etudes moléculaires : séquençage des gènes <i>UROS</i> et <i>UROD</i>
CHU Bordeaux - Laboratoire de Génétique Moléculaire Pr. Benoit Arveiler	-Maladie de Fabry (gène <i>GLA</i>) -Syndrome de Papillon-Lefevre (<i>CTSC</i>) - Acéruéoplasminémie (<i>CP</i>)	Dr. Caroline Rooryck-Thambo Dr Patricia Fergelot Dr Patricia Fergelot	Etudes moléculaires : -Séquençage direct gène <i>GLA</i> - Analyse enzymatique par le Pr Levade (CHU Toulouse) -Séquençage direct de <i>CTSC</i> - Analyse enzymatique par le Pr Levade (CHU Toulouse) - NGS (<i>CP</i> inclus dans un panel de gènes de NBIA)
Dijon - CHU- Laboratoire de Génétique Moléculaire Pr Marc Maynadié	Métabolisme des purines et pyrimidines / Maladie de Lesch-Nyhan	Dr Bernard ARAL	Etudes moléculaires : Séquençage, <i>CGH</i> -array

<p>Dijon - CHU- Laboratoire de Génétique Chromosomique et Moléculaire</p> <p>Pr Callier</p>	<p>Maladies métaboliques complexes rares : Deglycosylation des protéines, anomalies de transporteurs des citrates, anomalies de synthèse du GPI</p>	<p>Dr Philippe Christophe Dr Bernard Aral Dr Anne-Laure Mosca-Boidron</p>	<p>Etudes moléculaires : exome (gènes non couverts par panel de gènes) et CGH-array <i>NGLY1, SLC13A5, PIGN...</i></p>
<p>CHU de Lyon</p> <p>Centre de Biologie et Anatomopathologie Sud, Laboratoire de Biochimie et Biologie Moléculaire, Pierre-Bénite cedex F-69495, France</p> <p>UM Nutrition-Endocrinologie-Métabolisme</p> <p>Pr Claire RODRIGUEZ-LAFRASSE</p>	<p>Dyslipidémies</p> <p>- Hypertriglycéridémies majeures : LPL, ApoC2, GPIHBP1, LMF1, ApoA5 (ORPHA181425) et gènes régulateurs (ApoC3, CREB3L3)</p> <p>- Lipodystrophies familiales (FPLD2-4) : PLIN1, PPAR, LMNA (ORPHA98306)</p> <p><u>Diabète (MODY)</u> : HNF1A, GCK (ORPHA 324575, ORPHA552)</p> <p><u>Obésité</u> : MC4R (ORPHA71529)</p> <p>Etudes biochimiques</p> <p>Acides gras non estérifiés, Glycérol</p> <p>Insuline endogène, exogène, libre, Peptide C, Proinsuline, Ac anti-insuline, Glucagon</p> <p>Incrétines : GLP1, GIP</p> <p>Adiponectine, ghréline, leptine, PYY, Visfatine</p>	<p>Christophe Marçais Anne-Sophie Wozny Delphine Collin-Chavagnac</p>	<p>Etudes moléculaires : Séquençage NGS* avec rendu des gènes de première intention (Panel Illumina de 380 gènes, sous panel par pathologie), Sanger et MLPA</p> <p>Etudes fonctionnelles</p> <p>* Les gènes de deuxième intention sont disponibles sur le panel NGS</p>

Pôle BPPSP-Laboratoire de Biochimie, Hôp Bicêtre, AP-HP Pr P.Thérond			pyruvate carboxylase (PC) , de la PDH (PDHA1+ PDHB+ DLAT+ DLD+ PDHX) , de regulation de la PDH : PDH phosphatase (PDP1+ PPM2C +PDPR) et PDHkinase des gènes des cofacteurs de la PDH : thiamine (SLC19A2+SLC19A3+ TPK1+SLC25A19) Ac lipoiqne (LIPT1+LIPT2+LIAS) et gene de défaut de synthèse cluster fer soufre: IBA57, ISCA1/.ISCA2 , NFU1 ,BOLA3 . Séquençage après PCR ou PCRL de l'ADNg et de l'ADNc.. PCRquantitative Etudes moléculaires (NGS) : inclus dans le panel de gènes impliqués dans les syndromes neurometaboliques
	Cycle de krebs	Dr Abdel Slama Dr Pauline Gaignard	Etudes enzymatiques : Fumarate Hydratase(FH), Citrate synthase (CS), Aconitases (ACO1 et ACO2), Alphacétoglutarhate Déshydrogénase, Isocitrate déshydrogénase, Malonate deshydrogénase. Etudes moléculaires : ACO1, ACO2, IDH1 et 2, MDH2, FH NGS et Sanger
	Intolérance héréditaire au fructose	Dr Anne Spraul	Séquençage sanger de la séquence codante du gène ALDOB Etude du cDNA sur biopsie hépatique Etudes moléculaires NGS inclu dans panel Hepato
	Déficit en fructose-1,6-bisphosphatase	Dr Audrey Boutron Dr Elise Lebigot	Activité enzymatique sur lymphocytes. Séquençage Sanger du gène FDP1, recherche de délétions (PCRLR et QPCR), anomalies d'épissage par séquençage du cDNA Etudes moléculaires NGS inclu dans panel Hepato
	Malabsorption glucose/fructose Malabsorption glucose/galactose	Dr Audrey Boutron Dr Anne Spraul	Séquençage Sanger de la séquence codante des gènes SLC2A5, SLC5A1 Etudes moléculaires NGS : inclus dans panel Hepato (NGS)
	Galactosémie congénitale	Dr Audrey Boutron Dr Elise Lebigot	Etude biochimique : depistage galactosemie, galactosurie, gal1P erythrocytaire Séquençage Sanger de la séquence codante des gènes GALT / GALK / GALE, recherche de délétions (PCRLR et QPCR), Etudes moléculaires NGS : inclus dans panel Hepato (NGS)

Glycogénoses hépatiques Type III (déficit en enzyme débranchante) Type IV (déficit en enzyme branchante) Type VI (déficit en phosphorylase) Type IX (déficit en phosphorylase kinase)	Dr Anne Spraul	Activités enzymatiques : Enzyme branchante, enzyme débranchante, phosphoprylase hépatique et phosphorylase kinase hépatique Séquençage Sanger de la séquence codante des gènes PYGL, PHKA2, PHKG2 et PHKB Etude des anomalies d'épissage par séquençage du cDNA (PYGL) NGS : panel Hepato : PYGL, PHKA2, PHKG2, PHKB, GBE, AGL, GYG1, GYS2
Glycogénose type XI	Dr Audrey Boutron Dr Anne Spraul	Séquençage Sanger de la séquence codante du gène GLUT2 (SLC2A2) Etudes moléculaires NGS : inclu dans panel Hepato
Tyrosinémie de type 1	Dr Anne Spraul	Séquençage de la séquence codante du gène FAH FAH : inclu dans panel Hepato (NGS) / recherche de délétion par qPCR (post NGS)
Anomalies de l'oxydation mitochondriale des acides gras à longues chaines et de la cétogenèse	Dr Audrey Boutron Dr Pauline Gaignard	Etudes fonctionnelles : Incorporation carnitine, Activité CPTII, activité translocase, mesure globale d'oxydation des acides gras Etudes moléculaires Sanger : Etude de l'ensemble des gènes ADN et cDNA pour les chaines longues : : Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaines longues : VLCAD, ACAD9, proteine trifonctionnelle : genes HADHA et HADHB, deficit en carnitine palmitoyltransferase : gene CPT1A et CPT2, deficit en translocase SLC25A20 ET déficit primaire en carnitine gène SLC22A5 (OCTN2) . Gene 3-HYDROXY- 3-METHYL GLUTARYL CoA SYNTHASE (HMGCS2) Développement prévu en NGS : panel de gènes déficits oxydation mitochondriale des acides gras, métabolisme de la riboflavine, cétogenèse et cétolyse actuellement partiellement inclus dans panel hepato
Purines pyrimidines	Dr Abdel Slama Dr Pauline Gaignard	Etude biochimique : Dosages des Bases par MS/MS, Thymidine et Désoxyuridine Dosage enzymatique : Thymidine Phosphorylase Analyse Moléculaire : Gène TYMP
Anomalies du metabolisme de la Valine et/ou de l'oxydation des acides gras à	Dr Audrey Boutron Dr Elise Lebigot	Etude de l'activite enzymatique de la SCEH (short-chain enoyl-CoA hydratase) ou crotonase Etudes moléculaires Sanger : gènes ECHS1 et HIBCH Etudes moléculaires NGS inclus dans le panel neuro-metabo

	chaîne courte		
	Déficit de synthèse des acides biliaires	Dr Anne Spraul	- Séquençage de la séquence codante des gènes 3BHSD / AKR1D1 - NGS : dans panel Hepato 3BHSD/AKR1D1/CYP27A1/CYP7B1/CYP7A1/AMACR/ABCD3/EPHX1/BAAT/SLC27A5 et HSD17B4
	Cholestase intrahépatique néonatale par déficit en citrine	Dr Anne Spraul	gène SLC25A13 : inclu dans panel Hepato (NGS)
AP-HP Hôpital Bicêtre, Génétique moléculaire, Pharmacogénétique et Hormonologie Resp : Pr A Guiochon- Mantel	Métabolisme du cuivre (maladie de Wilson)		Etudes moléculaires : gène ATP7B (Sanger et MLPA)
Biochimie (Hôpital Bichat, Paris, Pr Nathalie Seta) et Génétique (Hôpital Bichat, Paris, Pr Catherine Boileau)	CDG Tous les types de Congenital disorders of glycosylation (CDGs I et II)	Dr Thierry Dupré Dr Sandrine Vuillaumier-Barrot Pr Nathalie Seta	Etudes biochimiques : dépistage puis phénotypage métabolique, enzymatique et cellulaire, Etudes moléculaires (Sanger et/ou NGS) : <i>PMM2, MPI, ALG6, ALG3, DPM1, DPM2, DPM3, ALG8, ALG9, DOLK, ALG12, ALG8, ALG2, MGAT2, DPAGT1, ALG1, ALG11, RFT1, ALG13, ALG14, PGM1, ATP6V0A2 COG1, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, MPDU1, SRD5A3, DHDDS, BAGALT1, ...</i>
	Maladie de Vivo (déficit en GLUT1)	Dr Sandrine Vuillaumier-Barrot	Etudes moléculaires : gène SLC2A1 (Sanger, MLPA et qPCR)
AP-HP Clamart Laboratoire de Génétique Moléculaire Dr François PETIT	Glycogénoses hépatiques Types Oa, Ia, Ib, III, IV Glycogénoses musculaires Types Ob, III, IV, V, VII, IXe, X, XII, XIV, XV) Anomalies du métabolisme de la	Dr François PETIT	Etudes moléculaires : Sanger, qPCR et PCR long range

	<p>bilirubine</p> <p>Défaut de conjugaison : syndrome de Gilbert et maladie de Crigler-Najjar</p>		
<p>AP-HP Hôpital Lariboisière</p> <p>UF de Génétique Moléculaire, Pôle B2P Paris</p> <p>Pr Jean-Louis Laplanche</p>	<p>Métabolisme des métaux</p> <p>Maladie de Wilson</p> <p>Acéroléoplasminémie</p> <p>Neurodegeneration with brain iron accumulation 3</p> <p>Spinal muscular atrophy, distal, X-linked 3, Occipital horn syndrome, Menkes disease</p>	<p>Dr Corinne Collet</p> <p>Pr Jean-Louis Laplanche</p>	<p>Etudes moléculaires (NGS, MLPA) : ATP7A, ATP7B, CP et FTL</p>
<p>AP-HP CRMR Porphyries-Centre Français des Porphyries, Biochimie et Génétique moléculaire, CHU Louis Mourier Colombes HUPNVS</p> <p>Pr Hervé PUY - Laurent Gouya</p>	<p>Anomalies du Métabolisme des Porphyrines de l'Hème et du fer / Porphyries héréditaires, hépatiques (5), érythropoïétiques (3) et mixtes (2), anémies microcytaires rares</p>	<p>Pr Hervé Puy</p> <p>Dr Laurent Gouya</p> <p>Dr Caroline SCHMITT</p> <p>Dr Caroline KANNENGIESSER</p>	<p>Ensemble des techniques de phénotypage métabolique, enzymatique et cellulaire, analyse moléculaire du groupe de gènes concernés (séquençage, MLPA ...), analyse fonctionnelle, expression en vecteur procaryote</p>

<p>AP-HP Necker Enfants Malades</p> <p>Génétique moléculaire, Paris</p> <p>Dr Jean-Paul Bonnefont</p>	<p>Cycle de KREBS Carrefour du pyruvate Cycle de l'urée Acides aminés Aciduries organiques Myopathies métaboliques Glycogénoses Oxydation des acides gras Galactosémies Tyrosinémies Métabolisme de la biotine</p>	<p>Dr Jean-Paul Bonnefont</p> <p>Dr Stéphanie Gobin-Limballe</p>	<p>Etudes Moléculaires (NGS + Sanger) : <i>ACADL, ACADM, ACADS, ACAT1, ACADVL, ACSF3, ACAD9, AGL, ALDH18A1, ALDOA, AMPD1, AMT, ANXA6, ARFGAP1, ARG1, ASL, ASS1, BCKDHA, BCKDHB, BCKDK, BOLA3, BSCL2, BTD, CA5A, CPS1, CPT1A, CPT2, DBT, DECR1, DHTKD1, DLAT, DLD, DLST, ECHS1, EHHADH, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, FAH, FASN, FDX1L, FLAD1, GAA, GALE, GALT, GBE1, GCDH, GCSH, GLDC, GLRX5, GYS1, GYS2, G6PC, G6PD, HADH, HADHA, HADHB, HLCS, HMGCL, HMGCS2, HSD17B10, IBA57, ISCU, LDHA, LIAS, LIPT1, LIPT2, LPINI, LYRM4, MCCC1, MCCC2, MICU1, MLYCD, MPC1, NAGS, NBAS, NFU1, OBSCN, OGDH, OGDHL, OTC, OXCT1, PC, PCCA, PCCB, PCK1, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PFKM, PGAM1, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG1, PHKG2, PYGL, PYGM, RYR1, RYR3, SIRT3, SLC7A7, SLC16A1, SLC19A2, SLC19A3, SLC22A5, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A32, SLC25A42, SLC37A4, SLC52A1, SLC52A2, SLC52A3, TALDO1, TANGO2, TMEM126B, TPK1</i></p>
<p>Hôpitaux Universitaires Pitié-Salpêtrière / Charles Foix :</p> <p>UF de Génétique de l'Obésité et des Dyslipidémies (Pr A. Carrié) / Service de biochimie Endocrinienne et Oncologique (Pr JM Lacorte)</p> <p>Bâtiment 10 Lapeyronie, 83 Bd de l'hôpital, 75654 Paris cedex 13</p>	<p><u>Dyslipidémies :</u></p> <p>Hypercholestérolémies familiales (ORPHA406)</p> <p>Hyperlipoprotéïnémies type 1 (ORPHA411)</p> <p>Hyperlipoprotéïnémies type 3 (ORPHA412)</p> <p>Déficit en Apolipoprotéine AI (ORPHA425)</p> <p>Déficit en LCAT (ORPHA650)</p> <p>Maladie de Tangier (ORPHA311150)</p> <p>Hypoalphalipoprotéïnémie/ABCA1 (ORPHA311153)</p> <p>Sitostérolémie (ORPHA2882)</p>	<p>Alain Carrié</p> <p>Philippe Couvert</p> <p>Randa Bittar</p> <p>Bonnefont-Rousselot)</p>	<p>Etudes biochimiques : dosages cholestérol libre, APOC2, APOC3, APOB48; stérols (GC-MS)</p> <p>Etudes enzymatiques : LPL, CETP</p> <p>Etudes moléculaires Séquençage Sanger, MLPA.</p> <p>NGS (ADH MASTR Multiplicom), (kit de 1^{ère} intention) ; NGS capture en développement</p>

	Xanthomatose Cérébrotendineuse (ORPHA909)		
	<p><u>Malabsorption du glucose-galactose</u> (ORPHA35710)</p> <p><u>Obésités :</u></p> <p>Obésité par déficit en récepteur de la leptine (ORPHA179494)</p> <p>Obésité par déficit congénital en leptine (ORPHA66628)</p> <p>Obésité par déficit du récepteur de la mélanocortine 4 (ORPHA71529)</p> <p>Obésité par déficit en prohormone convertase I (ORPHA71528)</p> <p>Obésité par déficit en pro-opiomélanocortine (ORPHA71526)</p>	Johanne Lebihan	<p>Etudes biochimiques : dosages Leptine, Adiponectine, Ghreline</p> <p>Etudes moléculaires : Séquençage Sanger.</p> <p>NGS capture en développement</p>
<p>AP-HP Hôpital Saint Antoine Hôpitaux Universitaires de l'Est Parisien (HUEP)</p> <p>Département PM2 : Peptidomique, Métabolomique et dosage de Médicaments</p> <p>Pr Germain Trugnan</p>	<p>Anomalies du métabolisme du cholestérol</p> <ul style="list-style-type: none"> - Syndrome de Smith-Lemli-Opitz (ORPHA818) - Syndrome de Conradi-Hünemann (ORPHA35173) - Demosterolose (ORPHA35107) - Xanthomatose cerebrotendineuse (ORPHA909) - Bêta-Sitostérolémie (ORPHA2882) 	<p>Antonin Lamaziere</p> <p>Germain Trugnan</p> <p>Dominique Rainteau</p> <p>Thibaut Eguether</p>	<p>Etudes biochimiques : Profils quantitatifs de Stérols, oxysterols et phytostérols C4 BA(7a-hydroxy-4-cholesten-3-one), sérum, tissu, culture cellulaire, liquide amniotique, LCR</p>

<p>AP-HP Hôpital Saint Antoine Hôpitaux Universitaires de l'Est Parisien (HUEP) Pôle Biologie Médicale et Pathologie, GH HUEP</p> <p>ERL INSERM U1157/UMR7203</p> <p>Faculté de Médecine Pierre et Marie Curie</p> <p>CHU Saint Antoine</p> <p>27 rue de Chaligny</p> <p>75012 PARIS</p>	<p>Pathologies peroxysomales</p> <ul style="list-style-type: none"> - Maladie de Refsum (ORPHA773) - Syndrome de Zellweger (ORPHA912) - Adrénoleucodystrophie liée à l'X (ORPHA43) 	<p>Antonin Lamaziere</p> <p>Germain Trugnan</p> <p>Dominique Rainteau</p>	<p>Etudes biochimiques : acides gras à très longue chaîne, acides pristanique, acide phytanique, Acides biliaires et alcools biliaires)</p>
	<p>Anomalies de l'oxydation mitochondriale des acides gras</p>	<p>Elizabeth Thioulouse</p> <p>Antonin Lamaziere</p>	<p>Etudes biochimiques : carnitine, acylcarnitines</p>
	<p>Aciduries organiques</p> <p>Aminoacidopathies</p>	<p>Elizabeth Thioulouse</p> <p>Remy Couderc</p>	<p>Etudes biochimiques : Acides aminés, Acides organiques</p>
<p>Laboratoire de Biochimie Métabolique CHU de Rouen</p>	<p>Aciduries organiques</p> <p>Aminoacidopathies</p>	<p>Soumeya Bekri</p>	<p>Etudes biochimiques : Acides aminés, Acides organiques</p> <p>Etudes moléculaires (Sanger) : Acidurie 4-hydroxybutyrique, Cystinurie, Histidinémie</p>
	<p>Anomalies de l'oxydation mitochondriale des acides gras</p>	<p>Soumeya Bekri</p>	<p>Etudes biochimiques : carnitine, acylcarnitines</p>
	<p>Maladies Lysosomales</p>	<p>Soumeya Bekri</p>	<p>Etudes biochimiques : Mucopolysaccharides, Acide sialique</p> <p>Etudes enzymatique : MPS I, IVB, VI et VII, Activités de 12 enzymes lysosomales sur leucocytes et fibroblastes, 8 enzymes lysosomales à partir de sang séché sur papier buvard, déficit en lipase acide sur buvard.</p> <p>Etudes moléculaires (NGS) : maladies lysosomales (51 gènes), Anasarque Fœtal et Maladies héréditaires du métabolisme (41 gènes dont 17 gènes de maladies lysosomales)</p>
	<p>Métabolisme des pentoses</p>	<p>Soumeya Bekri</p>	<p>Etude moléculaire : Déficit en transaldolase</p>
	<p>Vitamines</p>	<p>Soumeya Bekri</p>	<p>Etude biochimique : Homocystéine</p>

<p>1 Rue de Germont 76000 Rouen</p> <p>Pr Soumeya Bekri</p>			<p>Etudes moléculaires : Déficit en antiquitine, Déficit en pyridoxamine 5'-phosphate oxydase.</p> <p>En développement : Acide pipécolique et alpha-aminoadipique semialdéhyde</p>
	Métabolisme de la créatine	Soumeya Bekri	Etude biochimique : Dosage de la créatine et guanidinoacétate
<p>Toulouse - Laboratoire de Biochimie Métabolique, Institut Fédératif de Biologie, CHU Toulouse Purpan.</p> <p>Pr Thierry Levade</p>	Maladies lysosomes	Pr Thierry Levade	<p>Etudes biochimiques : Etude des métabolites urinaires (Oligosaccharides, Mucopolysaccharides, Glycosphingolipides) par chromatographie ou électrophorèse</p> <p>Etudes enzymatiques : Dosages enzymatiques spécifiques (par substrats chromogènes, fluorimétriques ou radiomarqués) sur leucocytes, plasma, fibroblastes, amniocytes ou trophoblaste</p> <p>Etudes fonctionnelles : Tests de charge en culture cellulaire (substrats radiomarqués), Western blots</p> <p>Etudes moléculaires (Sanger) : gènes <i>ASAHI</i>, <i>GLA</i>, <i>GNPTAB</i>, <i>GNPTG</i>, <i>GUSB</i>, <i>LAMP2</i>, <i>LIPA</i>, <i>MANBA</i>, <i>PSAP</i>, <i>SMPD1</i>, <i>SUMF1</i>, analyse de mutations fréquentes pour les gènes <i>ARSA</i> et <i>GAA</i></p> <p>En développement : études moléculaires en NGS</p>
	Pathologies peroxysomales	Pr Thierry Levade	<p>Etudes biochimiques : AGTLC, acide pristanique, acide phytanique, plasmalogènes, acide pipécolique (sang, amniocytes, tissus)</p> <p>Etudes moléculaires (Sanger) : gène <i>PHYH</i></p>
	Aciduries organiques Aminoacidopathies	Dr Frédérique Sabourdy Dr Sylvie Caspar-Bauguil	Etudes biochimiques : Acides aminés, Acides organiques, Homocystéine totale
	Anomalies de l'oxydation mitochondriale des acides gras	Pr Thierry Levade Dr Frédérique Sabourdy	<p>Etudes biochimiques : carnitine libre, acylcarnitines (buvard)</p> <p>Etudes moléculaires (Sanger) : gène <i>ACADM</i></p>
	Troubles du métabolisme des stérols (Smith-Lemli-Opitz, Xanthomatose)	Pr Thierry Levade	Etudes biochimiques : dosages 7-déhydrocholestérol, 8-déhydrocholestérol, cholestanol (sur plasma et LCR)

	Cérébrotendineuse, Conradi-Hunermann)		
	CDG	Dr Elizabeth Caussé	Etudes biochimiques : profil des isoformes de la transferrine
	Porphyries	Dr Jeannie Ragab	Etudes biochimiques : Acide delta-aminolévulinique, porphobilinogène, uroporphyrines et coproporphyrines urinaires
	Métabolisme du cuivre	Drs Anne Galinier Dr C. Cinq-Frais	Etudes biochimiques : cuivre total, cuivre échangeable, cuivre échangeable relatif, cuivre urinaire
	Autres : - Papillon-Lefèvre - Ichtyose liée à l'X - Maladie de Thévenard (HSAN1)	Pr Thierry Levade	Etudes enzymatiques Etudes moléculaires (Sanger) : gènes <i>SPTLC1</i> et <i>SPTLC2</i>
Laboratoire de Biochimie et Biologie Moléculaire - CHRU de Tours 37044 TOURS cedex 9 Pr Christian Andres	Aciduries organiques Aminoacidopathie	Dr H Blasco	Etudes biochimiques : Acides organiques, Acides aminés, homocystéine, <i>En développement</i> : criblage métabolomique, AMM plasmatique
	Anomalies de l'oxydation mitochondriale des acides gras	Dr H Blasco Pr Christian Andres	Etudes biochimiques : acylcarnitines sur buvard Etude moléculaire (Sanger) : gène <i>En développement</i> : NGS
	Triméthylaminurie	Dr H Blasco	Etudes biochimiques : Dosage urinaire de TMA et TMAO en RMN
Tours - Service de Génétique Laboratoire de Génétique Moléculaire et INSERM U930 CHRU de Tours	Maladie de Menkes et syndrome des cornes occipitales (gène ATP7A)	MP Moizard Dr Martine Raynaud	Etudes Moléculaires : gène <i>ATP7A</i> (Sanger, MLPA, analyse microsatellites, analyse RT-PCR + séquençage du transcrit). Développement en cours : NGS dans le cadre de l'approche ciblée par technologie Haloplex (Agilent) et séquençage MiSeq (Illumina) sur la séquence codante de 280 gènes impliqués dans la déficience intellectuelle sur l'ensemble du génome

37044 TOURS cedex 9 Dr Raynaud			
APHP - Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris Département de Génétique - UF de Génétique maladies métaboliques Dr Christine Bellanné-Chantelot	Hyperinsulinismes Syndrome SCHAD, Syndrome d'hyperinsulinisme avec hyperammoniémie	Dr Christine Bellanné-Chantelot Dr Cécile Saint-Martin	Etudes moléculaires (Panel commun pour les Hyperinsulinismes et le diabète monogénique) : <i>ABCC8, KCNJ11, GCK, HNF4A, HNF1A, GLUD1, HADH, INSR, SLC16A1</i> et <i>TRMT10A</i>
Angers - CHU d'Angers Laboratoire de Biochimie et Biologie moléculaire Pr Pascal Reynier	Aciduries organiques Aminoacidopathies	Marie-Christine Denis, Chadi Homedan, Gilles Simard	Etudes biochimiques : Acides organiques, acides aminés, acide orotique, homocystéine
	Métabolisme de la créatine	Marie-Christine Denis, Chadi Homedan, Gilles Simard	Etudes biochimiques : Créatine, créatinine et guanidinoacétate
	Anomalies de l'oxydation mitochondriale des acides gras	Marie-Christine Denis, Chadi Homedan, Gilles Simard	Etudes biochimiques : Carnitine et acylcarnitines
Caen - Hôpital de la Côte de Nacre - CHU de Caen	Aciduries organiques Aminoacidopathies	Dr Marie-Hélène Read Dr Florence Truquet	Etudes Biochimiques : Acides organiques, acides aminés, Homocystéine totale, bilan REDOX, acide orotique, acide pipécolique, acide mévalonique

Service de Biochimie, hormonologie, biochimie métabolique et dépistage néonatal Pr Stéphane Allouche	Anomalies de l'oxydation mitochondriale des acides gras	Dr Marie-Hélène Read Dr Florence Truquet	Etudes biochimiques : Carnitine, acylcarnitines,
	Stérols	Dr Marie Nowoczyn	Etudes biochimiques : 7-dehydrocholestérol
	Vitamines	Dr Marie Nowoczyn Dr Arnaud Molin Dr Laurent Coulbault	Etudes biochimiques : 24,25 di hydroxyvitamine D et ratio 24.25/25 OH vitamine D, vitamines A, E, C, B1, B6 Etude moléculaire : gène CYP24A1
	Métabolisme du cuivre	Dr Laurent Coulbault	Etudes biochimiques : Cuivre sérique et urinaire
	Dépistage néonatal du déficit en MCAD	Dr MH Read et Dr D. Guénet	Dépistage néonatal par spectrométrie de masse du déficit en MCAD sur buvard Guthrie
Grenoble - CHU de Grenoble site Nord Département de Biochimie, toxicologie et pharmacologie Pr Patrice Faure	Aciduries organiques Aminoacidopathies	Dr Christelle CORNE Dr Laetitia VAN NOOLEN Dr Véronique DUCROS Dr Sabrina VERGNAUD	Etudes biochimiques : Acides organiques, Acides aminés, Acide orotique, Acide méthylmalonique, Acide oxalique, Homocystéine Etude enzymatique : Biotinidase
	Anomalies de l'oxydation mitochondriale des acides gras	Dr Christelle CORNE Dr Laetitia VAN NOOLEN Dr Gaëlle HARDY	Etudes biochimiques : Profil des Acylcarnitines Etudes moléculaires (Sanger) : Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (ACADM)
	Maladies peroxysomales	Dr Christelle CORNE Dr Laetitia VAN NOOLEN	Etudes biochimiques : acides gras à très longue chaîne (plasma), acides pristanique, acide phytanique, acide pipécolique
	Porphyries	Dr Christelle CORNE	Etudes biochimiques : Test de Hoesch urinaire

		Dr Laetitia VAN NOOLEN	
	Métabolisme du Cuivre	Dr Josiane ARNAUD	Etudes biochimiques : détermination du bilan cuprique (cuivre sérique, cuivre urinaire, cuivre échangeable)
	Pathologies Lysosomales	Dr Sabrina VERGNAUD	<p>Etudes enzymatiques : Screening Chitotriosidase, DPP IV (screening MPS)</p> <p>Etudes enzymatiques : sur leucocyte et/ou lymphocytes et sur fibroblastes Fabry, Gaucher, Krabbe, Niemann-Pick A/B, Leucodystrophie Métachromatique, ...</p> <p>Mucopolysaccharidoses : MPS I, II, III A/B/C/D, MPS IV A/B, MPS VI, MPS VII</p> <p>Gangliosidoses : Landing, Tay-Sachs, Sandhoff</p> <p>Oligosaccharidoses : Mannosidase, Fucosidase, Schindler, ...</p> <p>DBS : sang séché sur papier buvard Fabry, Gaucher, Pompe, MPS I, MPS II, MPS IV A/B, MPS IV</p> <p>En finalisation : MPS III A, B, C, et D</p> <p>En développement : passage de l'ensemble des enzymes lysosomales en DBS pour screening</p>
	Maladies Neuromusculaires (Myopathies Métaboliques)	Dr Sabrina VERGNAUD	<p>Myopathies Métaboliques</p> <ul style="list-style-type: none"> Glycogénoses <p>Etudes enzymatiques : Maltase acide (Pompe), LDH-A (Lactate Déshydrogénase type A), Aldolase type A, Myophosphorylase, PFK (Phosphofructokinase), bêta-Enolase En cours : Compléter les activités manquantes dans le panel</p> <p>Western-Blots : Glycogène synthase type 0, LDH-A (Lactate Déshydrogénase type A), PGAM-2 (Phosphoglycérate mutase type 2), PGI (Phosphoglucose isomérase), Aldolase type A, Myophosphorylase, PFK (Phosphofructokinase), GAPDH (Glycéraldéhyde-3P deshydrogénase), PKM-2 (Pyruvate kinase-2), PGM-1 (Phosphoglucomutase type 1), PGK-1 (Phosphoglycérate kinase type 1), bêta-Enolase En cours : Lipine, MAD, ...</p> <p>Etude du métabolisme du glycogène par charge en substrat</p> <ul style="list-style-type: none"> bêta-Oxydation des Acides Gras <p>Etudes enzymatiques : CPT II</p> <p>Myopathies Myofibrillaires</p> <ul style="list-style-type: none"> Western-Blots : FLNC, BAG 3, CRYAB, ZASP, Desmine, MyotilineDNAJB6, FHL-1, ...
Clermont-Ferrand, Hôpital Gabriel	Aminoacidopathies	Dr R. Minet-Quinart D. Bouvier	Etude biochimique : Acides aminés

Montpied, CHRU Clermont-Ferrand Service Biochimie et Biologie Moléculaire Pr Vincent Sapin	Suivi Phénylcétonurie	Dr R. Minet-Quinart D. Bouvier	Etude biochimique : Phénylalanine sur buvard par fluorimétrie
	Anomalies de l'oxydation mitochondriale des acides gras	Dr R. Minet-Quinart D. Bouvier	Etudes biochimiques : acylcarnitines en cours de développement
	Vitamines	Dr R. Minet-Quinart D. Bouvier	Etudes biochimiques : Vitamines A, E, B1, B6, C (HPLC)
	Enzymes érythrocytaires	Dr G Marceau	Etudes Enzymatiques : G6PD et Pyruvate Kinase (PK)
Montpellier - CHU Montpellier Département Biochimie et Hormonologie Pr Jean-Paul Cristol	Aminoacidopathies Aciduries organiques	Dr S Badiou Dr N Kuster	Etudes biochimiques : chromatographie des acides aminés (Sang, urine, LCR), Acide orotique, Cystine intra-Leucocytaire, Homocysteine, Recherche d'acide méthylmalonique urinaire. En développement : chromatographie des acides organiques urinaires.
	Anomalies de l'oxydation mitochondriale des acides gras	Dr S Badiou Dr N Kuster	Etudes biochimiques : Carnitine, acylcarnitine.
	Carrefour du pyruvate	Dr M Plawecki	Etudes biochimiques : lactate, pyruvate, corps cétoniques
	Maladies peroxysomales	Dr S Badiou Dr M Delage	Etudes biochimiques : Acides gras très longue chaîne, acide pipécolique, acide phytanique. En développement : acide pristanique.
	Porphyries	Dr Crastes de Paulet Dr M Delage	Etudes biochimiques : Coproporphyrines, porphyrines totales urinaires, acide delta-aminolévulinique, porphobilinogène.
	Galactosémie	Dr S Badiou Dr N Kuster	Etudes biochimiques : Spot-test
	Stérols	Dr S Badiou Dr M Delage	Etudes biochimiques : 7-déhydrocholestérol
Nice - Hôpital Pasteur - CHU de Nice	Aciduries organiques Aminoacidopathies	Céline Caruba Mourad Naïmi	Etudes biochimiques : Acides organiques, Acides aminés, Acide orotique, Homocystéine totale

Laboratoire de Biochimie Dr Giulia Chinetti	Anomalies de l'oxydation mitochondriale des acides gras	Céline Caruba Mourad Naïmi	Etudes biochimiques : Carnitine, Acylcarnitines
	Maladies peroxysomales	Céline Caruba Mourad Naïmi	Etudes biochimiques : Acides gras à très longue chaîne, acide phytanique
	Maladie lysosomales		Etudes biochimiques : Oligosaccharides, Mucopolysaccharides Etudes enzymatiques : Mesure de l'activité enzymatique de 10 enzymes sur leucocytes
Reims - American Memorial Hospital - CHU de Reims Laboratoire de Biologie et de Recherche Pédiatriques Pr Philippe Gillery	Aminoacidopathies Aciduries organiques	Dr Roselyne Garnotel Pr Anne-Sophie Lébère	Etudes biochimiques : Acides aminés, acide orotique, acides organiques, acide oxalique, acide citrique Etudes enzymatiques : Biotinidase Etudes moléculaires : Déficit en prolidase (gène <i>PEPD</i>), déficit en décarboxylase des acides aminés ramifiés (gène <i>DDC</i>), Déficit en décarboxylase des acides aminés aromatiques (gène <i>DDC</i>), déficit en glutaryl-CoA dehydrogenase (<i>GCDH</i>), syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial forme encéphalopathique avec acidurie méthylmalonique (gènes <i>SUCLA2</i> , <i>SUCLG1</i>)
	Aminoacidopathies : Phénylcétonurie	Dr Roselyne Garnotel Pr Anne-Sophie Lébère	Etudes biochimiques : Dépistage néonatal sur carton de Guthrie, test au BH4, acides aminés, suivi sur carton de Guthrie Etudes moléculaires : Hyperphénylalaninémie (gènes <i>GCHI</i> , <i>PCBD1</i> , <i>PTS</i> , <i>QDPR</i>)
	Métabolisme des monocarbones	Dr Roselyne Garnotel	Etudes biochimiques : Acides aminés, acides organiques, homocystéine totale
	Anomalies de l'oxydation mitochondriale des acides gras	Dr Roselyne Garnotel	Etudes biochimiques : Carnitine, Acylcarnitines en LC-MS/MS
	Maladies Lysosomales	Dr Roselyne Garnotel Pr Anne-Sophie Lébère	Etudes biochimiques : Oligosaccharides, Mucopolysaccharides, Globotriasyllcéramide (Gb3) et Lyso-Gb3 Etudes enzymatiques : Mesure des activités de 9 enzymes lysosomales sur leucocytes Etudes moléculaires : gène <i>GLA</i>

	Cycle des purines	Dr Roselyne Garnotel	Etudes biochimiques : SAICAR (Test de Bratton-Marshall) pour le déficit en adenylosuccinate lyase, acide orotique
	Métabolisme de la créatine	Pr Anne-Sophie Lèbre	Etudes moléculaires : Transporteur de la créatine (gène <i>SLC6A8</i>)
	Neurotransmetteurs	Pr Anne-Sophie Lèbre	Etudes moléculaires : Panel déficit en neurotransmetteurs
	Epilepsies métaboliques	Pr Anne-Sophie Lèbre	Etudes moléculaires : Panel en cours de développement
	Métabolisme du Cuivre	Dr Yoann Cazaubon	Etudes biochimiques : Dosage du cuivre urinaire et plasmatique, dosage du zinc plasmatique et érythrocytaire
	Vitamines	Dr Claire Gozalo	Etudes biochimiques : Dosages plasmatiques des vitamines A, E, B1, B6 et C
APHP-HU Pitié Salpêtrière-Charles Foix	Maladies de surcharge lysosomale	Dr Foudil Lamari	Etudes enzymatiques: <ul style="list-style-type: none"> - Activités enzymatiques leucocytaires pour le diagnostic biochimique des maladies de : Fabry, Gaucher, Gangliosidases GM1 et GM2, Leucodystrophie Métachromatique Etudes biochimiques: <ul style="list-style-type: none"> - Analyse par LC-MS/MS du LysoGb3 plasmatique (Fabry) et de la sulfatidurie (Leucodystrophie Métachromatique) - Analyse par LC-MS/MS des oxystérols et des lysosphingomyélines pour les diagnostics des maladies de Niemann-Pick C et A/B. Etudes moléculaires : du gène <i>GLA</i> (Puce Cardiomyopathies)
	Maladies Peroxysomales	Dr Foudil Lamari Dr Fabienne Clot	Etudes biochimiques : Analyse par LC-MS/MS des acides gras à très longue chaîne de l'acide phytanique et pristanique Etudes moléculaires : du gène <i>ABCD1</i> (Sangers)

Laboratoire de Biochimie Métabolique Pr Dominique Bonnefont- Rousselot	Métabolisme des stérols et oxystérols	Dr Foudil Lamari Dr Philippe Couvert Dr Guillaume Banneau	Etudes biochimiques : <ul style="list-style-type: none"> - Analyse par LC-MS/MS du cholestanol plasmatique pour le diagnostic de la xanthomatose cérébro-tendineuse - Analyse par LC-MS/MS des 25 et 27- hydroxycholestérols pour le diagnostic de la paraplégie spastique héréditaire type 5 - Analyse par LC-MS/MS du sitostérol plasmatique pour le diagnostic de la sitostérolémie Etudes moléculaires : <ul style="list-style-type: none"> - Gène CYP 27A1 (Sangers) - Gène CYP 7B1 (Puce et Sangers) Développement en cours : <ul style="list-style-type: none"> - Analyse par LC-MS/MS des précurseurs de synthèse du cholestérol
	Métabolisme des lipides et des lipoprotéines	Dr Randa Bittare	Etudes biochimiques : Exploration biochimique d'une anomalie lipidique dosage des lipoprotéines (chylomicrons, LDL, VLDL) après ultracentrifugation, électrophorèse de l'ApoB, isoélectrophorèse de l'ApoE, détermination de l'activité lipoprotéine lipase (LPL) post héparinique, dosage de la LPL masse. Lipidogramme, Lp(a).
	Vitamines	Dr Chantal Tse	Etudes biochimiques : <ul style="list-style-type: none"> - Homocystéine totale par LC-MS/MS - Vitamine A et E par HPLC-UV - Vitamines B9 et B12 par électrochimiluminescence
	Métabolisme du Cuivre	Dr Claude Jardel	Etudes biochimiques : Dosage du cuivre urinaire et plasmatique, par SAA Dosage de la céruloplasmine
	Autres	Dr Foudil Lamari	Etudes biochimiques : <ul style="list-style-type: none"> - Acide sialique dans le LCR par LC-MS/MS (diagnostic de CAFSA) - Analyse de la triméthyllysine (Autisme avec retard mental - Mutation TMLHE) Analyse du statut redox

