



Liste alphabétique des examens biologiques nécessitant un formulaire de consentement

Génétique

Code Orphanet	MALADIE	GENE
ORPHA48	Absence congénitale bilatérale des canaux déférents	<i>CFTR</i>
ORPHA846	Alpha-thalassémie	<i>HBA</i>
ORPHA271861	Amylose de la transthyrétine familiale	<i>TTR</i>
	Amylose autre que TTR	Panel de gènes
ORPHA85	Anémie dysérythropoïétique congénitale	<i>SEC23B, GATA1, KLF1</i>
	Anémies hémolytiques constitutionnelles (analyse en NGS)	Panel de gènes
ORPHA766	Anémie hémolytique due à un déficit en pyruvate kinase du globule rouge	<i>PKLR</i>
ORPHA35120	Anémie par déficit en pyrimidine 5' nucléotidase	<i>NT5C3</i>
ORPHA88642	Canalopathie associée à une insensibilité congénitale à la douleur	<i>SCN9A</i>
ORPHA85451	Cardiopathie amyloïde de la transthyrétine	<i>TTR</i>
ORPHA217569	Cardiomyopathie hypertrophique et dilatées (NGS)	Panel de gènes
ORPHA848	Bêta-thalassémie	<i>HBB</i>
ORPHA362	Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase	<i>G6PD</i>
ORPHA714	Déficit en phosphoglycéromutase	<i>BPGM</i>
ORPHA868	Déficit en triose phosphate-isomérase	<i>TPI1</i>
ORPHA217563	Détresse respiratoire aiguë néonatale par déficit en SP-B	<i>SFTPB</i>
ORPHA217566	Détresse respiratoire chronique avec déficit du métabolisme du surfactant	<i>SFTPC</i>
ORPHA232	Drépanocytose	<i>HBB</i>
ORPHA1956	Erythromélgie	<i>SCN9A</i>
ORPHA90026	Erythermalgie primaire	<i>SCN9A</i>
ORPHA2032	Fibrose pulmonaire idiopathique	<i>SFTPC</i>
ORPHA139498	Hémochromatose type 1	<i>HFE</i>
ORPHA139491	Hémochromatose type 4	<i>SLC40A1</i>
	Hémochromatose hors HFE (NGS)	Panel de gènes
ORPHA892	Maladie de Von Hippel-Lindau	<i>VHL</i>
ORPHA586	Mucoviscidose	<i>CFTR</i>
ORPHA 846	Mutants alpha-globine	<i>HBA1 et HBA2</i>
ORPHA 848	Mutants bêta-globine	<i>HBB</i>
ORPHA158821	Mutation Leiden (Facteur V de l'hémostase)	F5
ORPHA158820	Mutation G20210A (Facteur II de l'hémostase)	F2
ORPHA621	Méthémoglobinémie congénitale	<i>CYB5R3</i>



ORPHA306577	Neuropathie des petites fibres due à une canalopathie sodique,	SCN9A
ORPHA970	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 2	SCN9A
ORPHA46348	Neuropathie héréditaire sensitive et autonome type 2	SCN9A
	Neuropathies des petites fibres due à une canalopathie sodique	SCN9A, SCN10A, SCN11A
ORPHA676	Pancréatite chronique héréditaire	CFTR
ORPHA440402	Pneumopathie interstitielle par déficit en ABCA3	ABCA3
ORPHA440392	Pneumopathie interstitielle par déficit en SP-C	SFTPC
	Pneumopathies interstitielles primaire (NGS)	Panel de gènes
ORPHA90042	Polycythémie primaire familiale	EPOR
ORPHA90042	Polycythémie primaire familiale	EGLN1
ORPHA90042	Polycythémie primaire familiale	EGLN2
ORPHA90042	Polycythémie primaire familiale	EPAS1
	Polyglobulies héréditaires (NGS)	Panel de gènes
ORPHA729	Polyglobulie de Vaquez / gène Jak2	
ORPHA357	Syndrome de Gilbert	UGT1A1
ORPHA70587	Syndrome de détresse respiratoire aiguë de l'enfant	SFTPB
ORPHA70587	Syndrome de détresse respiratoire aiguë de l'enfant	SFTPB, SFTPC, ABCA3
ORPHA209905	Syndrome cerveau-poumon-thyroïde	NKX2-1
ORPHA3318	Thrombocythémie essentielle / gènes MPL, Jak2, THPO	
	ANALYSES PANGENOMIQUES PAR PUCES	
ORPHA3319	Thrombocytopénie amégacaryocytaire	gènes MPL, THPO
ORPHA2169 – 2170	Déficit en Méthyl-cobalamine type cble, cblg, cblc	gènes CBLE, CBLG, CBLC
ORPHA395	Homocystinurie par déficit en MTHFR	gène MTHFR
ORPHA824	Splénomégalie myéloïde	gènes MPL, Jak2, TET2, ASXL1

Hémostase

- ✓ mutation FV Leiden
- ✓ mutation FII G20210A

Virologie

- ✓ Sérologie VIH : l'accord du patient doit être recueilli



HMN-VIROLOGIE
51 Av du Gal de Lattre
de Tassigny
94 010 CRETEIL

**MP Viskali Liste des examens
avec consentement**

Ref : HM-PBP-PRE-DE-PRE-016-v02

Version : 02

Applicable le : 02-09-2021

