



PAR COURRIEL

Québec, le 18 février 2026



**Objet : Réponse - Demande d'accès à des documents**

---

Madame,

Nous accusons réception de votre demande précisée le 30 janvier 2026 visant l'obtention de renseignements supplémentaires aux tableaux que nous vous avons transmis dans le cadre de votre demande initiale du 28 octobre 2025, portant le numéro 25-SQ-0001-310<sup>1</sup>. Cette demande initiale concernait:

*Toutes les analyses de laboratoire qui ont été commandées a) hors de la province (au Canada) et b) hors du pays en 2021, 2022, 2023, 2024 et 2025 (jusqu'à présent), ventilées pour chaque CISSS et CIUSSS : [...]*

Suivant vos précisions, vous souhaitez maintenant obtenir la liste des analyses incluses dans chaque catégorie présentée aux tableaux que nous vous avons transmis dans le cadre de votre demande initiale, et ce pour les années financières 2023-2024 et 2024-2025.

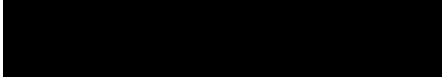
En réponse à cette nouvelle demande, vous trouverez ci-joint deux listes contenant les informations demandées .

Conformément à l'article 51 de la Loi, nous vous informons que vous pouvez demander la révision de cette décision auprès de la Commission d'accès à l'information. Vous trouverez ci-joint une note explicative à ce sujet.

---

<sup>1</sup> Copie de notre décision et des documents transmis en lien avec cette demande sont accessible via le lien suivant : [Demande d'accès 25-SQ-0001-310](#)

Nous vous prions d'agréer nos cordiales salutations.

  
Me Anne de Ravinel, responsable de l'accès aux documents et de la protection des renseignements personnels

N/Réf. : 26-SQ-0001-048-01

p. j. Avis de recours

**AVIS DE RECOURS EN RÉVISION****Révision****a) Pouvoir**

L'article 135 de la Loi prévoit qu'une personne peut, lorsque sa demande écrite a été refusée en tout ou en partie par le responsable de l'accès aux documents ou de la protection des renseignements personnels ou dans le cas où le délai prévu pour répondre est expiré, demander à la Commission d'accès à l'information de réviser cette décision.

La demande de révision doit être faite par écrit; elle peut exposer brièvement les raisons pour lesquelles la décision devrait être révisée (art. 137).

L'adresse de la Commission d'accès à l'information est la suivante :

**QUÉBEC**

Commission d'accès à l'information  
525, boul. René-Lévesque Est, bur. 2.36  
Québec (Québec) G1R 5S9

Tél : (418) 528-7741  
Télec : (418) 529-3102

**MONTRÉAL**

Commission d'accès à l'information  
2045, rue Stanley, bur. 900  
Montréal (Québec) H3A 2V4

Tél : (514) 873-4196  
Télec : (514) 844-6170

**b) Motifs**

Les motifs relatifs à la révision peuvent porter sur la décision, sur le délai de traitement de la demande, sur le mode d'accès à un document ou à un renseignement, sur les frais exigibles ou sur l'application de l'article 9 (notes personnelles inscrites sur un document, esquisses, ébauches, brouillons, notes préparatoires ou autres documents de même nature qui ne sont pas considérés comme des documents d'un organisme public).

**c) Délais**

Les demandes de révision doivent être adressées à la Commission d'accès à l'information dans les 30 jours suivant la date de la décision ou de l'expiration du délai accordé au responsable pour répondre à une demande (art. 135). La loi prévoit spécifiquement que la Commission d'accès à l'information peut, pour motif raisonnable, relever le requérant du défaut de respecter le délai de 30 jours (art. 135).

**APPEL DEVANT LA COUR DU QUÉBEC****a) Pouvoir**

L'article 147 de la loi stipule qu'une personne directement intéressée peut porter la décision finale de la Commission d'accès à l'information en appel devant un juge de la Cour du Québec sur toute question de droit ou de compétence. L'appel d'une décision interlocutoire ne peut être interjeté qu'avec la permission d'un juge de la Cour du Québec s'il s'agit d'une décision interlocutoire à laquelle la décision finale ne pourra remédier.

**b) Délais**

L'article 149 prévoit que l'avis de l'appel d'une décision finale doit être déposé au greffe de la Cour du Québec, dans les 30 jours qui suivent la date de réception de la décision de la Commission par les parties.

**c) Procédure**

Selon l'article 151 de la loi, l'avis d'appel doit être signifié aux parties et à la Commission dans les dix jours de son dépôt au greffe de la Cour du Québec.

2023-2024

#### Anomalies vasculaires

Malformation congénitale cardiaque  
Malformation glomuveineuse  
Panel Malformation vasculaire  
Séquençage CCM1, CCM2, CCM3  
Séquençage ENG  
Séquençage ACVRL  
Séquençage KRIT1, DDM2, PDCD10, CCM1, CCM2, CCM3  
Séquençage RASA1  
Séquençage SHANK3 (Syndrome de Phelan-McDermid)  
TEST DU GENE EPHB4  
Hereditary Moyamoya Disease  
cerebrovascular disease  
Tétralogie de Fallot

#### Aortopathies

Panel gènes  
Séquençage ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, SKI, MYLK, SLC2A10, SMAD3, TGRB2, TGRBR1, TGFBR2  
Séquençage ACTA2, FBN1, MYH11, TGFBR1, TGFBR2  
Séquençage ACTA2, MYH11, SMAD3, TGFBR1, TGFBR2, COL3A1, TGFBR2  
Séquençage Ehlers-Danlos Type 4 (COL3A1)  
Séquençage ELN Sténose aortique supra-auriculaire  
Séquençage FBN1  
Séquençage GJA1 Syndrome hypoplasie du cœur gauche  
Séquençage Marfan  
Séquençage MYBPC3  
Séquençage MYLK  
Séquençage NEXN, RBM20  
Séquençage Loays Dietz  
Séquençage Panel TAAD

#### Arythmies héréditaires

Séquençage KCNQ1  
Séquençage KCNQ1, KCNH2, SCN5A, ANK2, KCNE1, KCNE2, KCNJ, CAV3, RYR2, CASQ2  
Séquençage SCN5A  
Séquençage Syndrome de Brugada  
Séquençage Syndrome du QT allongé (LQTS)  
Panel Arrhythmia et Sudden unexpected death  
KCNA5, ANK2, TTN Mutation Familiale

#### Cardiomyopathies héréditaires

Arythmie Panel  
Barth, synd. De  
Danon, maladie de  
GAA  
Panel cardiomyopathie  
Séquençage ACTA1 Myopathie némaline  
Séquençage Cardiomyopathie dilatée (DCM)  
Séquençage Cardiomyopathie hypertrophique (HCM)  
Séquençage DSC2, DSG2, DSP, PKP2  
Séquençage dysplasie arythmo du ventricule droit (ARVD)  
Séquençage JUP Arythmie Arrhythmogénique ventriculaire droit  
Séquençage RYR2  
Séquençage TNNI3 Troponine Cardiomyopathie familiale  
Séquençage TNNT2  
SGO1 (SGOL1)  
Mutation familiale gène MUBPC3  
Séquençage PUJ

#### Dosage médicament

Acyclovir  
Azithromycin, Rifabutin, Ethambutal  
Brexpiprazole  
Clofazimine  
Dosage de Vedolizumab (Entyvio)  
Dosage Gleevec (Imatinib)  
Fluphenazine  
Isoniazid, Rifampin  
lurasidone  
Aripiprazole

Warfarine  
ESLICARBAZEPINE  
Dosage Atomoxetine  
Dosage sérique amphetamines  
Carbamazépine époxyde  
Dosage Eculizumab

#### Dosage métaux et minéraux

Titanium  
Fer urinaire  
Magnésium

#### Fertilité

GNRH  
Female Infertility  
Male Infertility panel  
AURKC  
Estradiol

#### Gastroentérologie

5' Nucleotidase  
Anti SLA  
Anti-C1Q  
Anticorps anti-entérocytes  
Anti-GP210  
anti-LKM1 anti-LC1  
Bilan hépatique autoimmun  
Bowel disease sequencing panel  
Disaccharidases  
IBD SGI  
Trypsinogène  
Vitamine B7  
Vitamine K  
IgG Transglutaminase  
USTEKINUMAB - QN WITH ANTIBODIE  
Calprotectine  
Panel Maladie du foie  
Anti-endomysium  
IgE Spécifiques 5 Omega gliadine

#### Gènes de prédisposition tumeur solide, adulte (germinal)

BRCA1, BRCA2, PALB2, CHEK2, p53  
BRCA1/BRCA2  
cancer du sein/ovaire(panel)(NGS/aCGH)  
ISOLATED FAMILIAL SOMATOTROPINOMA  
Mutation BRCA1  
Mutation BRCA2  
Panel cancer pancréas héréditaire  
Séquençage APC Polypose adénomateux familiale  
Séquençage ATM (ataxia-telangiectasia)  
Séquençage BMPR1 & SMAD4  
Séquençage BRCA2  
Séquençage CDKN1B  
Séquençage CHEK2  
Séquençage MEN1  
Séquençage PIK3CA  
Séquençage PTEN  
Séquençage RET MEN type 2 Multiple néoplasie endocrine  
Séquençage SDHC, B, D (paragangliome)  
Séquençage STK11  
Séquençage VHL  
Séquençage YH  
Neocomplete paraneoplastic profile  
PALB2 Séquençage  
Panel cancer colo-rectal  
Séquençage MUTYH

#### Gènes de prédisposition tumeur solide, pédiatrique (germinal)

Séquençage NF2  
Séquençage NF2 Neurofibromatose Type 2  
Séquençage RB1  
Séquençage TP53 Syndrome Li-Fraumani

Séquençage NBN Cancer  
Panel Pediatric solid Tumors

**Gènes tumeur solide, incidence adulte (somatique)**

Cancer de la prostate  
Cancer de la thyroïde  
Cancer du cerveau et du système nerveux  
carcinome mucoépidermoïde  
Common Hereditary Cancers Panel  
CYLD  
Familial myelodysplastic syndrome/Acute leukemia  
MLPA  
Neuroblastome, susceptibilité au  
Neuroendocrine Tumor  
OncotypeDX  
Panel cancer colorectal  
Panel cancer du rein  
Panel myéloïde  
SARCOME  
Séquençage BAP1 Syndrome prédisposition aux tumeurs  
Séquençage CDH1  
Séquençage CDKN2A (mélanome)  
Séquençage DICER1  
Séquençage FH  
Séquençage MLH1  
Séquençage MLH1, MSH2, MSH6  
Séquençage PMS2  
Séquençage MSH6  
Séquençage gène GREM1  
Séquençage SUFU Méduloblastome  
Melanoma Panel  
CTNNB1 Séquençage  
Séquençage GUCY2C  
Séquençage NRAS

**Gènes tumeur solide, incidence pédiatrique (somatique)**

Séquençage WT1  
tumeur de Wilms  
Séquençage SMARCB1

**Hémopathies malignes, incidence adulte (somatique)**

Hereditary Lymphoma  
MDb AML M2-f et-d  
Panel leucémie

**Hémopathies malignes, incidence pédiatrique (somatique)**

panel cancer hématologique

**Infection bactérienne**

Adenosine déaminase  
Salmonella typhi IgG

**Infection fongique**

1-3 B-D Glucan  
Blastomyces  
Coccidioides  
Fongique  
Fungal PCR  
Histoplasma  
Histoplasma et Blastomyces

**Infection parasitaire**

Sérologie Toxoplasma

**Infection virale**

Génotypage HPV 6/11  
Séquençage AIP  
CMV AVIDITÉ  
anti varicella zoster Infection virale

**Maladie autoimmune**

anti SS-A, SS-B, syndrome Sjogren  
Bilan paranéoplasique  
BP180 BP230  
Golimumab  
hydroxychloroquine

Lupus  
Panel paranéoplasique  
Poumon du fermier IgG ou Ac totaux (par Ag) (immunoélectrophorèse) (Thermoactinomyces vulgaris ou Micropolyspora faenia)  
Scleroderma  
Thyroglobuline  
ANTI-PHOSPHATIDYLSERINE TEST  
Profil moléculaire Arachide

#### Maladie du système immunitaire

Mannose-Binding Protein Deficiency - Séquençage (MBL2)

#### Maladie inflammatoire

Interleukin 2 receptor CD25

#### Maladies dermatologiques

Albinisme oculocutané - Séquençage OCA1  
Albinisme oculocutané type 4 - Séquençage OCA4  
ATP2A2 Séquençage  
Dyskératose congénitale liée à l'X - Séquençage TERT  
DYSKERATOSIS CONGENITA, AUTOSOMAL RECESSIVE 1; DKCB1  
Dysplasie ectodermique - Séquençage EDAR  
Epidermolyse bulleuse dystrophique - Séquençage COL7A1  
Érythrokratodermie variable  
Gohz - Séquençage PORCN  
Ichtyose (séquençage)  
Incontinentia pigmenti - Séquençage NEMO  
Mastocytose  
NEVUS, EPIDERMAL  
OCA et Hemanski Rudlak - Séquençage panel  
Panel Séquençage Albinisme  
Pemphigus Vulgaris  
SCN9A  
Séquençage ABCC6 (pseudoxanthome élastique, Syndrome de Gronblad-Strandberg-Touraine)  
Séquençage DKC1 (Dyskeratosis congenita)  
Séquençage ELN Cutis Laxa autosomale dominant  
Séquençage FLCN (BIRT-HOGG-DUBE SYNDROME)  
Séquençage KRT1 hyperkeratose ichtyosiforme  
Séquençage NLRP3 (Muckle-Wells syndrome)  
Séquençage PRKAR1A Complexe Carney  
Séquençage PTCH1 Syndrome de Gorlin  
Séquençage UROS Porphyrie congénitale érythropoïétique  
Albinisme oculocutané type 2 - Séquençage OCA2  
Séquençage GJB6  
ALDH3A2 Mutation Familiale  
Séquençage POLH (Xeroderma Pigmentosum)  
Séquençage KRT16 Pachyonychie congénitale  
2 MUT FAM  
Séquençage BLM Bloom Syndrome

#### Maladies hématologiques

11-B Prostaglandin F2 N Methyhistamine  
ADAMTS13  
AFIBRINOGENEMIA, CONGENITAL  
Alpha-Thalassemia - Séquençage HBA1, HBA2  
Anémie Blackfan-Diamond - Séquençage RPS10  
Anti Iga  
B Cell Panel  
Bêta-thalassémie, HBB, (Séquençage, mutation individuelle)  
Bone marrow failure genetic panel  
Coagulation Factor Deficiency NGS panel  
Déficit en G6PD - Séquençage G6PD  
déficit immunitaire primaire  
EPOR Séquençage  
Facteur XI  
Fièvre Méditerranéenne Familiale - Séquençage MEFV  
Hémochromatose type 3  
Heparin Induced Thrombocytopenia - Serotonin- Release Assay  
Histamine  
HOXA11  
Lymphoprolifératif lié à l'X - Séquençage SH2DIA, XIAP  
Maladie céliaque

May-Hegglin - Séquençage MYH9  
Neutropenie severe congenitale type 4 - Séquençage G6PC3  
Panel anémie de Fanconi  
Panel hyper IgE  
Panel immunodéficience commune (ICOS)  
Panel lymphohistiocytose  
Panel microangiopathie thrombotique  
Panel SCID  
PHOSPHATIDYLINOSITOL 3-KINASE, CATALYTIC, DELTA; PIK3CD  
Platelet Function panel NGS  
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes  
Prostaglandines  
RBM8A  
Séquençage AIRE polyendocrinopathie autoimmune type 1  
Séquençage ANK1 Sphérocytose héréditaire  
Séquençage BTK Agammaglobulinémie lié à l'X  
Séquençage CDAN1 (Dyserythropoietic anemia)  
Séquençage ELANE (neutropénie congénitale)  
Séquençage FAS (Autoimmune lymphoproliferative syndrome)  
Séquençage FECH (protoporphyrine érythropoïétique)  
Séquençage IL2RG Déficit immunitaire combinée sévère  
Séquençage Kel Groupe sanguin fœtal  
Séquençage MPL thrombocytopénie amégacaryocytaire congénitale  
Séquençage NCF1 (granulomatose chronique)  
Séquençage PSTPIP1 Arthrite pyogénique stérile  
Séquençage RPS19  
Séquençage SERPINC1  
Séquençage STAT3  
Séquençage Thalassemie  
Séquençage TMPRSS6 Syndrome Irida  
Séquençage TNFSF5 Syndrome Hyper IgM  
Séquençage TRAPS (TNFR1)  
Séquençage TREX4 (Lupus érythémateux type Chilblain)  
Séquençage VWF Maladie de Von Willebrand  
syndrome des plaquettes grises  
Test de la maladie minimale résiduelle (cytométrie de flux)  
Test direct à l'antiglobuline IG neg  
PAD Panel  
Dosage ADAMTS-13, PTT, Purpura Thrombotique Thrombocytopénique  
Leukotriene E4  
Hémophilie A Facteur VIII  
Carbamazepine Hypersensitivity (HLA-B 1502)  
Angio-oedeme héréditaire type III  
investigation anémie Coombs négatif  
Prostaglandine D2  
Hereditary Angioedema Panel  
Autoinflammatory and Autoimmunity Syndromes panel  
Primary Immunodeficiency  
Primary Immunodeficiency and Lymphoid Malignancy  
Comprehensive Immune and Cytopenia panel  
Primary Immunodeficiency and Primary Ciliary Dyskinesia  
SLX4 Mutation Familiale  
Séquençage RAG1, RAG2  
UNC13D  
PROC  
MYD88

#### Maladies métaboliques

Acidémie isovalérique  
Acidémie méthylmalonique (CBLF) - Séquençage LMBRD1  
Acides biliaires  
Acidurie argininosuccinique ASL  
ALPL  
Anomalie du métabolisme  
Anti insuline  
Anti-ZnT8  
Apo B  
Calcinose tumorale familiale avec hyperphosphatémies - Séquençage FGF23, GALNT3

Cholestase intrahépatique progressive familiale - Séquençage ABCB11  
Chromosome DEB (Anémie de Fanconie)  
Citruulinémie type 2  
Congenital Hepatic Fibrosis NGS Panel  
CUBILIN; CUBN  
cycle de l'urée  
CYP21A2  
Défaut glycolysation type 2 Séquençage  
Déficit biotinidase - Séquençage  
DIABETES INSIPIDUS  
Dihydrotestostérone  
Dosage biopptérisé  
DOSAGE DES GRAISSES FECALES  
Dosage HEX4  
DPYD Séquençage  
echs1  
Encéphalie épilepto - POLG  
Galactose U transferase  
Gaucher - séquençage GBA  
Glucagon  
GNA11  
GSD - Séquençage AGL  
Hereditary angioedema via SERPINGI/C1NH gene  
Hurler - Séquençage IDUA  
hyperalphalipoprotéinémie  
Hyperglycinémie non cétosique - Séquençage GLDC, AMT, GCSH  
Hyperinsulinisme  
Hyperoxalurie type 1 - Séquençage AGXMS  
Hyperplasie congénitale surrénales - Séquençage CYP21A2  
Hypoglycémie Complete NGS Panel  
Hypopituitarisme congénital - séquençage PROPI, Lhx3, Gata2  
Hypothyroïdie congénitale  
IGF2  
IGFBP-3  
Insensibilité Androgéniques - Séquençage AR  
Jaunisse  
LCHAD  
Leigh - Panel Séquençage NGS  
Lipid Metabolism Disorders NGS panel  
Malabsorption congénitale glucose-galactose - Séquençage  
maladie de Wolman  
MCAD - séquençage ACADM  
McArdle  
Méthylcobalamine type CB1E - Séquençage MTRR  
Mitochondriale - Séquençage exome  
MMA panel  
MODY  
Morquio type A (MPS IVA) - séquençage GLB1, GALNS  
Mucopolysaccharidose de type III (MPS III) ou maladie de Sanfilippo  
Mucopolysaccharidose type 1 - Séquençage  
Myopathie - Mitochondriale Séquençage d'ADN  
Niemann Pick type C - Séquençage NPC1  
Niemann-Pick type A et B - Séquençage SMPD1  
Oxydation des acides gras  
Oxydative Phosphorylation (OXPHOS) Séquençage NGS  
oxydation des acides gras  
Oxystérols  
Panel Atrophie optique Leber LHON  
Panel CFTR, SPINK1, PRSS1, CTSC  
Panel custom  
Panel gènes  
Panel HLH  
Panel hyperplasie surrénale  
PANEL INSUFF OVARIENNE  
Panel Kallman  
Panel maladie du stockage du glycoène  
Panel Myopathies métaboliques

Panel porphyrie aiguë  
Panel Séquençage NGS MODY  
Pendred - Séquençage SLC26A4  
Plasmalogenes  
Premature ovarian failure NGS Panel  
Pro-Insuline  
Pseudelypoaldostéronisme - Séquençage SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G  
Pseudo hypoparathyroidie - Analyse de GNAS1  
Séquençage ABCC8  
Séquençage ABCD1 adrénoleucodystrophie  
Séquençage ACADVL Déficience VLCAD  
Séquençage APRT  
Séquençage ARMC5  
Sequençage ARSB Mucopolysaccharidose type VI  
Séquençage ATP7B  
Séquençage BCHE déficience en butyrylcholinestérase  
Séquençage BCKDHA Maladie du sirop d'érable  
Séquençage CDC73 (hyperparathyroidie)  
Séquençage CPT1A Déficit CARNITINE PALMITOYLTRANSFERASE  
Séquençage CTNS Cystinose  
Séquençage CYP11B1 et CYP11B2 (hyperaldostéronisme)  
Séquençage CYP21A2  
Séquençage FAH Tyrosinémie  
Séquençage FHH  
Séquençage FMO3  
Séquençage FOXP3 (IPEX (Dérèglement Immunitaire, Polyendocrinopathie, Entéropathie, liés à l'X))  
Séquençage GAA (Pompe)  
Séquençage GALT  
Séquençage GAMT Guanidinoacetate méthyltransférase/creatine Syndrome déficience créatinine cérébrale  
Séquençage GCDH Acidémie glutarique  
Séquençage génome ADN mitochondrial  
Séquençage GLA (Fabry)  
Séquençage GNPTAB Mucopolipidose 2  
Séquençage HFE Hémochromatose  
Séquençage HNF1A HNF4A  
Séquençage HNF1B  
Séquençage HNF1B, WTI  
Séquençage HSD3B2  
Séquençage JAG1  
Séquençage KAL1 Hypogonadisme  
Séquençage LDLRAP1 (Hypercholestérolémie familiale homozygote)  
Séquençage mitochondriale, profil MitoNGS  
Séquençage MODY2 (GCK)  
Séquençage obésité (MC4R)  
Séquençage OTC Déficience Ornithine transcarbamylase  
Séquençage P450, CYP2D6  
Séquençage PAH Phénylcétonurie  
Séquençage PHEX  
Séquençage POLG  
Séquençage PPOX (porphyrie)  
Séquençage PSAP  
Séquençage SPINK1 CFTR CTRC Pancréatite héréditaire  
Séquençage TCF1 (MODY3)  
Séquençage THRB  
Séquençage UGT1A1 (Gilbert)  
Shwachman-Diamond - Séquençage SBDS  
SLC34A3  
Sulfocystéine (urine miction)  
T3 Reverse  
Trouble de biogénèse des peroxisomes - Panel PEX  
VEGF  
MELAS  
Polypeptide pancréatique  
Porphyries  
Séquençage LHON  
Séquençage ETHE1 Encéphalopathie Éthylmalonique  
Séquençage GRHPR Hyperoxalurie type 2

FTL  
TEST DU GENE KDM1A  
TBG  
Séquençage SLC2A2 (Fanconi-Bickel)  
Fructosémie - séquençage ALDOB  
Séquençage AIRE  
Séquençage DGUOK Syndrome ADN mitochondriale  
Séquençage TRPM6 Hypomagnésémie  
Séquençage ACSF3 Acidémie malonique et méthylmalonique combinée  
Séquençage GSTZ1  
PCCB  
maladie de Farber  
Glycosylation type 1A, défaut congénital  
Glucocorticoid Deficiency  
Séquençage CBS Homocystinurie déficience CYSTATHIONINE BETA-SYNTASE  
syndrome HHH  
AIFM1  
Maladie d'Anderson  
SLCO1B3  
Mucopolysaccharidose de type III  
Séquençage PGAM2  
Hepcidin-S  
Séquençage CYP2C19  
protéine trifonctionnelle mitochondriale  
maladie de Tangier, gène ABCA1  
Maladie de Tay-Sachs ou Gangliosidose à GM2 variant B - séquençage HEXA  
Séquençage PEX7  
Séquençage NTSC3A  
Séquençage TCN2  
Séquençage ATP7A (Menkes)  
GUSB (mucopolysaccharidose de type VII (MPS VII) ou maladie de Sly)  
FRUCTOSE-1,6-BISPHOSPHATASE 1; FBP1  
Corticotropin releasing hormone (CRH)  
PYGL (glocogénose)  
Maladie de Tangier  
Dosage TMA triméthylaminurie

#### **Maladies musculaires**

Anti canaux calciques voltage dépendants CCVD  
Anti-Achr, Musk  
Anti-HMGCR  
Anti-HMG-CR  
Anti-MUP44  
Anti-MUSK  
FSHD  
HMG-CoA reductase anticorps  
Myasthenie congénitale -Séquençage Panel  
Myopathie - Exome  
Myopathie Progressive - Panel myopathie - Dystrophie  
Myositis  
Myotonie congénitale  
Panel Dystrophie musculaire facioscapulohuméral  
Séquençage AMPDI  
Séquençage ANO5 Dystrophie musculaire Limb-Girdle type 2L  
Séquençage Autosomal Recessive Limb Girdle Muscular Dystrophy (LGMD) Panel  
Séquençage Calpaine CAPN3-LGMD2A  
Séquençage CLCN1  
Séquençage CNBP type II (dystrophie myotonique)  
Séquençage COL6A1 COL6A2 COL6A3 Dystrophie musculaire congénitale Ullrich  
Séquençage CPT2  
Séquençage DMD (dystrophine)  
Séquençage DMOP  
Séquençage DOK7  
Séquençage DYSF Dystrophie musculaire Limb-Girdle type 2b  
Séquençage Dysferline  
Séquençage FSH MD  
Séquençage LAMA 2  
Séquençage LARGE Dystroglycanopathie Dystrophie musculaire Type 1D

Séquençage MYH7  
Séquençage NGS  
Séquençage NGS Oculopharyngodistal myopathy  
Séquençage OPMD  
Séquençage PABPN1 Dystrophie musculaire oculopharyngée  
Séquençage RAPSN  
Séquençage RYR1  
Steinert, dystrophie myotonique type 1  
FHL1  
Periodic Paralysis ADV  
Séquençage LPIN1  
MYOGLOBINURIE  
ATP2A1  
Myopathie lipidique - Séquençage ABHDS, PNPLA2

#### **Maladies musculo-squelettiques**

ANKRD11  
Arthrogrypose distale type 1 - Séquençage MYBPC1, TPM2  
Asrskog - Séquençage FGD1  
Autosomal Récessive OI panel  
BWS - Séquençage CDKN1C  
Cenani-Lenz syndactyly - Séquençage LRP4  
DYNC2H1  
Dysplasie Spondylo épiphysaire congénitale - Séquençage COL2A1  
Forte densité osseuse - Séquençage panel  
IHH  
Larsen - Séquençage FLNB  
McCune-Albright - Séquençage GNAS  
Panel Séquençage NGS  
Panel Dysplasie squelettique  
Panel Séquençage NGS Arthrogryposis  
Panel surcroissance  
REQL4 (syndrome de Baller-Gerold)  
Schwartz-jampel type 1 - Séquençage HSPG2  
Séquençage ADAMTSL2 Dysplasie géloéophysique  
Séquençage AMER1 (ostéopathie striée - sclérose crânienne (OSSC))  
Séquençage COL11A1  
Séquençage COL1A1, COL1A2  
Séquençage COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FKP14, PLOD1, TNXB  
Séquençage COL2A1  
Séquençage COL2A1 & COL11A1  
Séquençage COL2A1, COL11A1, COL11A2  
Séquençage COL5A1, COL5A2  
Séquençage CYP27B1 Déficience hydroxylation vitamine D  
Séquençage EVC, EVC2 (syndrome d'Ellis-van Creveld)  
Séquençage EXT1, EXT2  
Séquençage FGFR2 Syndrome de Crouzon  
Séquençage FGFR3  
Séquençage GJA1 Dysplasie Oculodentodigitale  
Séquençage IGF2 Hémihypertrophie  
Séquençage MNX1 Syndrome currarino  
Séquençage RECQL4 Syndrome Rothmund-Thomson  
Séquençage RUNX2 (dysplasie cléiro-crânienne)  
Séquençage SHOX (GHD)  
Séquençage SHOX, PLP7  
Séquençage TGFB1 (syndrome de Camurati-Engelmann)  
Séquençage TNXB  
Simpson-Golabi-Behmel - Séquençage GPC3, GPC4  
Sotos - Séquençage NSD1  
Syndrome Silver-Russell H19 hypométhylation  
WDR19  
Weaver - Séquençage EZH2  
Arthrogrypose distale type 2B - Séquençage MYH3  
Séquençage ADAMTSL10 (Weill-Marchesani)  
Épiphysaire multiple - Séquençage COMP  
Séquençage COL1A2  
EVC1  
HAJDU-CHENEY SYNDROME

CRTAP  
ECEL1  
Micromelic Dysplasia panel  
Séquençage PLOD1  
Séquençage SLC26A2  
Dentinogénèse imparfaite Séquençage DSPP  
Séquençage TNFRSF11A Osteolyse familiale faible densité osseuse  
Syndrome MDP  
Dysplasie métaphysaire de Jansen - Séquençage PTH1R  
Séquençage HOXD13 Brachydactylie Type D ou E  
Syndrome 3M

#### Maladies neuro-développementales

Alpha-aminoadipic semialdéhyde  
Asie du corps calleux - Séquençage SCL 12A6  
CEP152  
CHD8  
Cornelia de Lange - Séquençage N1PBL  
DEPDC5 Séquençage  
Dysplasie septo-optique séquençage HSEX1  
Épilepsie infantile Panel  
Feingold, synd. De  
Gabapentin  
GABRG2  
GRIN2B  
Holoprosencephalie - Séquençage SHH, ZIC2, SIX3, TGIF1, PTCH1, GLI2  
Hydrocéphalie due à une sténose de l'aqueduc - Séquençage L1CAM  
Kabuki - Séquençage KMT2D (MLL2)  
Lissencéphalie  
Mednik Syndrome  
MICROCEPHALIC OSTEODYSPLASTIC PRIMORDIAL DWARFISM, TYPE I; MOPD1  
Microphthalmia Syndrome NGS Panel  
Neurotransmetteurs  
Panel Macrocéphalie  
Panel Microcéphalie  
Panel Séquençage  
Panel syndrome Aicardi-Goutieres  
Retard de développement - Séquençage  
retard mental AR type 15  
Rubinstein-Taybi - Séquençage CREBAP  
Séquençage  
Séquençage AASA (épilepsie pyridoxino-dépendante (EPD))  
Séquençage Allgrove (AAAS)  
Séquençage ATRX Retard mental lié à l'X  
Séquençage CHD7  
Séquençage CHRNA4 Épilepsie nocturne frontale dominante  
Séquençage CHRNA7 Syndrome microdélétion 15q13.3  
Séquençage CNTNAP2  
Séquençage DHCR7 Syndrome Smith-Lemli-Opitz  
Séquençage FLNA  
Séquençage FMR1 (syndrome de l'X fragile)  
Séquençage GLUT1  
Séquençage GRIN2A Syndrome Landau-Kleffner  
Séquençage KCNQ2 Épilepsie néonatale bénigne  
Séquençage MECP2  
Séquençage MTHFR  
Séquençage NGS  
Séquençage PCDH19  
Séquençage RAI1  
Séquençage RSK2  
Séquençage SCN1A  
Séquençage SCN1B Épilepsie  
Séquençage SCN2A Encéphalopathie épileptique  
Séquençage STXBP1 Encéphalopathie épileptique infantile  
Séquençage Syndrome Coffin-Siris  
Synd. De Lesch-Nyhan  
Encephalocardiomyopathie reliée à TANGO2  
BRIVARACETAM

KATNAL2 - TARGETED TESTING VIA GENE SEQ  
Dentatorubral-pallidoluysian atrophy (DRPLA)  
Opitz - Séquençage MM1D1  
Polymicrogyrie  
Séquençage ADSL  
Séquençage KCNQ2  
Séquençage CTSB Épilepsie myoclonique  
TBC1D24 (Syndrome de surdit -onycho-ost odystrophie-d ficience intellectuelle (DOOR))  
H t rotopie nodulaire p rivoentriculaire  
SYN1  
FRAXE  
Comprehensive Development Disorders  
IDEA panel  
CASK Mutation Familiale  
CSNK2B Mutation Familiale  
SETD1A Mutation Familiale  
SOX11 Mutation Familiale  
S quençage KAT6B Syndrome G nito-Patellaire  
GAL S quençage et D l tion/Duplication  
SYNGAP1  
S quençage KCNQ3  
Valproic Acid  
S quençage FOXP1  
CPA6  
Familial Variant Testing - IRF2BPL

#### Maladies neurologiques

Admark-Early onset Alzheimer  
Anti-B ta Interferon  
Antidiuretic Hormone (ADH)  
Anti-GABA-R  
Anti-GAD CSF  
Anti-GFAP  
Anti-GLYr Glycine r cepteur Syndrome Stiff-Person  
Anti-GM1  
Anti-GQ1B  
Anti-IgLON5  
Anti-Ma1  
Anti-MAG  
Anti-neurofilament  
Anti-NMDA  
Antir cepteur de l'ac tylcholine ganglionnaire  
Anti-VGCC  
Anti-VGKC  
Ataxia NGS panel S quençage  
Ataxie de Beauce - S quençage SYNE1  
Ataxie de Friedreich  
Ataxie  pi... - Analyse du CACNA1A  
Autoimmune Neurological Diseases Profile  
Brain-Iron Accumulation NGS Panel  
Cadasil  
Charcot Marie Tooth - Neuropathie axonale - panel de associ s   la neuropathie axonale  
Charcot-Marie-Tooth  
Charcot-Marie-Tooth li    l'X type 1 (CMTX1) - S quençage GJB1  
Charcot-Marie-Tooth Type 1 ou type li    l'X (MPZ, PMP22, NEFL, LITAF, EGR2, GJB1, COX10, CTD1P1, FGD4, FIG4, GDPAI, MTMR2, NDRGI, PRPS1, PRX, SBF2, SH3TC2)  
dystonie 24  
Dystonie Panel  
enc phalopathie n crosante  
FIBRILLARIN (U3 RNP)  
Frontotemporal Dementia  
HALOPERIDOL  
H mipl gie Alternante - S quençage ATPIA2  
Hereditary Sensory and Autonomic Neuropathy and Hereditary Pain Syndromes NGS panel  
Huntingdon  
Hydropt ridine  
hyperexplexie  
hypocretine  
LGI1

## LMNA

Maladie D'Alzheimer AB1-43, p-tau-181, total tau

Neuropathie Axonale - panel pour Neuropathies

Neuropathie Demyelinisante - Panel Neuropathies

## NMO

Panel démence frontotemporale

Panel désordre migration neuronale

Panel encéphalite autoimmune

Panel Leucoencéphalopathie

Panel lipodystrophie

Panel neuropathie moteur distal héréditaire

Panel paraplégie spastique

Panel Parkinson - PINK1, DI-1, SNCA,CHAC

Panel SCA

Phospho-TAU/total-TAU/AB42

Pitt-hopkins - Séquençage CNTN APZ

Schwannomatose - Séquençage SMARCB1

## SEPT9

Séquençage ALS1 Sclérose amyotrophique latérale

Séquençage AR Atrophie musculaire bulbar et spinal, maladie Kennedy

Séquençage ARSA leucodystrophie metachromatique

Séquençage ATN1 Atrophie dentato-rubro-pallido-luysienne

Séquençage ATXN1 Ataxie spinocérébelleuse

Séquençage CACNA1A

Séquençage CACNA1S (Hypokalemic Periodic Paralysis)

Séquençage CADASIL (NOTCH3)

Séquençage coenzyme Q10, COQ2, PDSS1, PDSS2

Séquençage COL4A1

Séquençage CYP7B1, FA2H, GJC2, PNPLA6, SPG7

Séquençage EIF2B1 EIF2B2 EIF2B3 EIF2B4 EIF2B5 Leucoencéphalopathie CACH

Séquençage GCH1 Dystonie

Séquençage GFAP Maladie d'Alexander

Séquençage IKBKG, AIRE

Séquençage LMNA

Séquençage LRPPRC

Séquençage panel (AR)

Séquençage PARK2 (Parkin)

Séquençage POLR3A, POLR3B

Séquençage PPT1 Céroïde Lipofuscinose neuronal

Séquençage PRRT2

Séquençage PSEN1, APP, PSEN2

Séquençage Région expansion C9ORF72

Séquençage SACS Ataxie Charlevoix Saguenay

Séquençage SACS, SPG11, SPG5A

Séquençage SBMA

Séquençage SCN4A (Hyperkalemic periodic paralysis)

Séquençage SETX

Séquençage SLC20A2

Séquençage SMN1

Séquençage syndrome Meckel Gruber

Séquençage TTR

Séquençage TYMP

Séquençage VCP

Séquençage VPS13A Choreoacanthocytose

SYNDROME KEARNS-SAYRE

Séquençage dihydrolipoamide deshydrogenase (DLD)

Séquençage ARID1B

Pyridoxal 5-phosphate

Gène PRNP (amyloidose cérébrale et maladie à prions)

Anti-SMN

ATXN10- HC ATAXIA REPEAT EXPANSION PANEL

ATXN7 -HC ATAXIA REPEAT EXPANSION PANEL

ATXN8OS-HC ATAXIA REPEAT EXPANSION PANEL

CEREBRAL SMALL VESSEL DISEASE PANEL

CIDP-CHROME INFLAMMATORY DEMYLNATING POLYNEUROPATHY SCREEN

RFC1, FGF14

OTHER - HC ATAXIA REPEAT EXPANSION PANEL

Anti-AMPA-R  
Machado Joseph disease  
SMA PLUS  
Séquençage et MLPA NKX2-1  
Paraparésie spastique - Séquençage exome  
Séquençage NOTCH2 Syndrome Alagille  
Séquençage PANK2 Pentothénate Kinase associé neurodégénérescence  
Panel paralysie périodique hypokaliémique (Westphall)  
Séquençage NFKX-2  
Panel HMN  
Myofibromatose infantile  
NR2F1  
CEREBELLAR HYPOPLASIA  
HSN2  
Anti-neuronaux  
CHAMP1 Mutation Familiale  
KIF5A Mutation Familiale  
TELO2, EARS2 Mutation Familiale  
Anticorps LGI1 et CASPR2  
Anti-DPPX  
Séquençage FLVCR1 Ataxie  
CSF1R Séquençage  
ADGRG1  
Séquençage KIF1A  
Séquençage KCNA1 Ataxie épisodique type 1  
Neuropathie sensitivomotrice héréditaire avec ou sans agénésie du corps calleux  
Anti-MDA5  
Séquençage TAF1 Dystonie 3  
Acide sialique  
ENCEPHALOPATHY, FAMILIAL, WITH NEUROSERPIN INCLUSION BODIES; FENIB

#### Maladies ophtalmologiques

Anti rétiniens  
Anti-retinal  
Cone-Rod Dystrophy (CORDX3)  
Congenital stationary night blindness (CSNB) NGS Panel  
Fraser - Séquençage FRAS1, FREM2, GRIP1  
FRMD7  
GLAUCOMA 1, OPEN ANGLE, A; GLC1A  
Maladie de Stargardt  
NHS  
NYX Gene  
PANEL GLAUCOME  
Ptose et ophtalmoplégie progressive  
Rétinite pigmentaire  
Rétinite pigmentaire - Panel de Séquençage  
Rétinite pigmentaire - Séquençage CRB1  
Séquençage ALMS1 Syndrome Alstrom  
Séquençage CHM choroideremie  
Séquençage CHST6 (dystrophie cornéenne)  
Séquençage CRX Dystrophie des cônes et des batonnets  
Séquençage FOXL2 (blépharophimosis - ptosis - épicanthus inversus)  
Séquençage GPR143 Albinisme oculaire type 1  
Séquençage NGS  
Séquençage OPA1  
Séquençage RITX1 Syndrome de Axenfeld-Rieger type 1  
Séquençage RS1 Rétinoschisis lié à l'X  
STDG1  
Usher - Séquençage ABHD12, CDH23, CLRN1, DFNB31, GPR98, HARS/USH3B, MYO7A, PCDH15, PDZD7, USH1C, USH1G, USH1J, USH2A  
Vitreoretinopathie exsudative - Séquençage NDP  
IRON RELATED DISORDERS INCLUDING ANEMIA PANEL  
Séquençage EFEMP1 (Dystrophie maculaire en rayon de miel de Doyme)  
EPHA2  
Neuro-Ophthalmology panel  
Séquençage TYRP1 (albinisme oculaire type 3)  
Séquençage USH2A, CTNNA1  
CAPN5, ZNF408  
Analyse de gène

**Maladies osseuses**

Procollagen type 1 N terminal

**Maladies rénales**

Alport - Séquençage COL4A3, COL4A4, COL4A5, GLYII43GYS

Anti THSD7A

Anti-PLA2R

C3NEF facteur néphritique

C4 NEF, FACTEUR B

Cystatine C

Cystinurie - Séquençage SLC3A1

Evaluation INF2

Evaluation PKD

Facteur H

Focal Segmental Glomerulosclerosis

Glomerulonephrite à dépôts isolés de C3 - Étude FH, CFHR1, FI MCP, C3 et FB

Guanidinoacétate

INSUFFISANCE RÉNALE (panel)

Kystique rénale - Séquençage ARPUD, PRHD1, Fibrocystin

Mutation gène UMOD

Nephrolithiasis

néphronophtise 2

Nephrothique type 3,4 - Séquençage NPHP3, NPHP4

Néphrotique (FSGS) - Séquençage NPHS2

Oxalate

Panel AHUS/MPGN

Panel pseudohypoaldostéronisme

Polykystique rénale - PKD1 et PKD2

Polykystose hépatique dominante - Séquençage SEC63

Polykystose rénale - Séquençage PKHD1

RENAL HYPODYSPLASIA/APLASIA 1; RHDA1

RenalNext

SC5B-9

Séquençage ACTN4

Séquençage ADPKD1 et ADPKD2

Séquençage ATP (acidose tubulaire rénale)

Séquençage Bartter Syndrome

Séquençage BICC1, PKD1, PKD2

Séquençage CLCN5 Maladie de Dent

Séquençage gène XPNPEP3

Séquençage NPHP1 Syndrome Senior-Loken

Séquençage Panel

Séquençage SLC12A3 Syndrome Gitelman

Séquençage SLC4A4 et CASR

SLC5A2

Steroid-resistant nephrotic syndrome NGS panel

Syndrome Liddle

Syndrome\_hémolytique\_urémique

C5NeF (C3CSAP)

Diurétique

SLC34AH1

CYP24A1 hypercalcémie infantile

Anti-gp20

C-3, SC5b-9, FACTOR H

**Maladies respiratoires**

Anti-GM/CSF

Autoimmune polyendocrinopathy syndrome , type I

Avian precipitins: cockatiel

Déficience en surfactant - Séquençage ABCA3

Fibrose Kystique - Séquençage CFTR (mutations individuelles)

ILD profil anticorps

Kartagener Syndrome

Maladie interstitielle pulmonaire, hypertension pulmonaire - Séquençage associés avec la déficience de surfactant

Panel Pneumonitis

Panel Séquençage NGS

Primary Ciliary Dyskinesia

Séquençage ACVRL1

Séquençage DNAH5

Séquençage panel DNAHII p.A1229T

syndrome d'Ondine

Panel gènes liés fibrose pulmonaire

DNAAF1

Interstitielle pulmonaire, hypertension pulmonaire - Séquençage associés avec la déficience de surfactant ABCA3, SFTPA1, SFTPA2, SFTPB, SFTPC, SFTPD

#### Malformations

3 VUS FAM

Agénésie rénale bilatérale - Séquençage PAX2

atrésie intestinale multiple

Bardet-Biedl - Séquençage

Bardet-Biedl - panel BBS

BUSCHKE-OLLENDORFF SYNDROME; BOS

CAKUT NGS Panel

Crâniosténoses - séquençage TWIST1, FGFR3

dysplasie rénale (panel)

GREIG - Séquençage GL13

Growth factor-23, FGF-23

Hétérotaxie - panel

Holt-Oram séquençage TBX5

HSD17B3

Hypodontie (panel)

Joubert - Panel joubert foetal

Joubert - séquençage CEP290

Maladie de Hirschsprung

Nail-Patella - Séquençage LMX1B

NOTCH1

panel craniofacial

Panel Malformation cérébrale corticale

Panel malformation membre

RAB23 (acrocéphalopolysyndactylie - syndrome de Carpenter)

Sclérodémie Panel profil

Séquençage 16 gène panel Hypoplasie pontocérébelleuse

Séquençage ARHGAP31 Syndrome Adams-Oliver

Séquençage ASXL1/ASXL2/ASXL3

Séquençage GDF6 Syndrome Klippel-Feil

Séquençage LMBR1 Polysyndactilie

Séquençage MKKS Syndrome MCKUSICK-KAUFMAN

Séquençage OCRL Syndrome de Lowe

Séquençage OFD1 Syndrome Orofaciodigital 1

Séquençage Panel Syndrome de Charge CHD7 SEMA3E

Séquençage PAX2 Colobome rénal

Séquençage PAX6 Colobome oculaire

Séquençage SALL4

Séquençage SETBP1

Séquençage TCOF1

Séquençage WNT10A

Séquençage ZIC3 (VACTERL-X)

Syndrome MAYER-ROKITANSKY-KUSTER-HAUSER

Test multigène malf. Veineuse

Waardenburg - Séquençage PAX3

X inactivation

Séquençage IRF6 Syndrome Van Der Woude

Syndrome Koolen-De Vries

Séquençage RTEL1 (dyskératose congénitale (Syndrome de Zinsser-Engman-Cole))

Ectrodactylie - séquençage TP63

Shprintzen-Goldberg - séquençage TGFBR1, TGFBR2

Tricho-Rhino-Phalangien syndrome - Séquençage TRPS1

Robinow - Séquençage ROR2

CHAR SYNDROME

LHCGR

PRUNE BELLY SYNDROME

Syndrome 3MC

GPC6

arcs branchiaux

CTSC

Séquençage ERCC2 Trichothiodystrophie

MMP20

Syndrome des ptérygius multiples (D'Escobar)  
Séquençage TBX1  
syndrome de régression caudale  
ZFPM2  
Séquençage TFAP2A Syndrome Branchiooculofaciale  
WISP3  
Séquençage SF3B4 Syndrome de Nager  
PCA-2

**Non classée**

N/D

**Non classée biochimie**

Actin Antibody IgG  
Amyloid  
ANCA  
Anti-DSF70  
Anti-HSP70  
Copeptin  
Cytokine  
DISSACHARIDASES  
Granulocyte Ab, Serum  
LTT-MELISA hypersensibilité métaux  
N/D  
Nerf optique  
PROPERDIN  
stelara  
Tryptase  
Typage amyloïdose  
ZINC  
Séquençage VLDLR  
Uroporphyrinogène decarboxylase  
facteur D  
Galactose-alpha-1,3-galactose  
Dégranulation des cellules NK  
Von Willebrand factor propeptide  
Dosage Muramidase plasmatique (lysozyme)  
Panel vasculite  
Titration du C2

**Non classée cancer**

Prédisposition héréditaire aux cancers  
Test multi Cancer  
Test multigène lymphedema  
Mutation c-KIT ASP816VAL  
GHRH

**Non classée génétique**

ANALYSE DES GENES  
CTLA4  
Fetal Hydrops NGS Panel  
LCHAD  
Mesure télomères FISH  
Panel Amyloïdose  
Panel anomalies du développement  
Panel gènes  
Sexe Fœtal ADN circulant  
Désordre neuromusculaire Panel  
Séquençage de l'exome entier  
Séquençage SLC26A6  
MALIGNANT HYPERTHERMIA, SUSCEPTIBILITY TO, 6

**Rasopathie/mTORopathie**

Analyse TPTN11, SOS1, RAF1, KRAS, BRAF  
CFC / costello - Panel  
Épilepsie Panel TSC2  
Fibromatose gingivale - Séquençage SOS1  
Hygrona kystique - Séquençage panel  
Neurofibromatose type 1 - Séquençage NF1  
Séquençage PTPN11  
Séquençage TSC1  
Séquençage TSC2, TSC1, TSC2

NPR2 Mutation Familiale  
Costello - Séquençage HRAS

**Statut vitaminé**

24-25 hydroxy vitamine D  
Riboflavin (Vitamin B2)  
Vitamine B1  
Vitamine B1, B2, B3, B6  
Vitamine B3  
Vitamine B6

**Surdité**

Séquençage EYA1 Syndrome Branchiootorénale BOR  
SNHL NGS panel  
Surdité et synd. de USHER (Otogenome)  
Surdité non syndromique - Séquençage GJB2, Connexine 26  
Waardenburg type 2 - Séquençage MITF  
Analyse de gène  
SNS non syndromique - Séquençage Panel  
Séquençage KCNJ10  
Waardenburg type IV - Séquençage EDNRB  
Séquençage HSD17B4, HARS2 (syndrome de Perrault)  
Waardenburg type I-IV  
EYA4

**Tumeur solide**

APGH  
enolase neurospécifique  
Somatostatine  
vasoactive intestinal peptide (VIP)  
Anticorps anti-rétine  
Sous-unités alpha of TSH

**2024-2025****Anomalies vasculaires**

ASD1  
Malformation congénitale cardiaque  
Malformation glomuveineuse  
Panel Malformation vasculaire  
Séquençage CCM1, CCM2, CCM3  
Séquençage ENG  
Séquençage ACVRL  
Séquençage AGGF1 (Klippel-trenaway)  
Séquençage KRITI, DDM2, PDCD10, CCM1, CCM2, CCM3  
Séquençage panel aneurysme cérébral  
Séquençage RASA1  
Séquençage SHANK3 (Syndrome de Phelan-McDermid)

**Aortopathies**

Séquençage ACTA2, COL3A1, FBN1, MYHII, SKI, MYLK, SLC2A10, SMAD3, TGRB2, TGRBR1, TGFBR2  
Séquençage ACTA2, FBN1, MYH11, TGFBR1, TGFBR2  
Séquençage ACTA2, MYH11, SMAD3, TGFBR1, TGFBR2, COL3A1, TGFB2  
Séquençage COL3A1, ACTA2, 130050, 102620, TGFBR1, TGFBR2, 608967, 610380, TGFB2, SMAD3, 614816, 613795  
Séquençage Ehlers-Dantlos Type 4 (COL3A1)  
Séquençage ELN Sténose aortique supra-avalvulaire  
Séquençage FBN1  
Séquençage FBN2  
Séquençage GJA1 Syndrome hypoplasie du cœur gauche  
Séquençage Marfan  
Séquençage MYBPC3  
Séquençage MYLK  
Séquençage NEXN, RBM20  
Séquençage TGFBR1, TGFBR2  
TAB2

**Arythmies héréditaires**

séquençage CPVT  
Séquençage KCNH2  
Séquençage KCNQ1  
Séquençage KCNQ1, KCNH2, SCN5A, ANK2, KCNE1, KCNE2, KCNJ, CAV3, RYR2, CASQ2  
Séquençage SCN5A  
Séquençage Syndrome de Brugada  
Séquençage Syndrome du QT allongé (LQTS)

**Cardiomyopathies héréditaires**

Arythmie Panel  
Barth, synd. De  
Danon, maladie de  
GAA  
MYL2  
Panel cardiomyopathie  
Séquençage ACTA1 Myopathie némaline  
Séquençage Cardiomyopathie dilatée (DCM)  
Séquençage Cardiomyopathie hypertrophique (HCM)  
Séquençage CAV3  
Séquençage DSC2, DSG2, DSP, PKP2  
Séquençage dysplasie arythmo du ventricule droit (ARVD)  
Séquençage JUP Arythmie Arrhytmogénique ventriculaire droit  
Séquençage RYR2  
Séquençage SLC22A5 Déficience immunitaire Carnitine systémique primaire  
Séquençage TNNI3 Troponine Cardiomyopathie familiale  
Séquençage TNNT2  
SGO1 (SGOL1)  
SLC6A2  
Test de confirmation mutation génétique familiale

**Dosage médicament**

Acyclovir  
Albendazol  
Anti-rétrovirale  
Azithromycin, Rifabutin, Ethambutal  
Brexpiprazole  
Clofazimine

Dexamethasone  
Dosage Antibiotique  
Dosage baclofen  
Dosage de Certolizumab  
Dosage de procainamide  
Dosage de Rituximab  
Dosage de Vedolizumab (Entyvio)  
Dosage Gleevec (Imatinib)  
Fluphenazine  
Isoniazid, Rifampin  
lurasidone  
Metformin  
Paliperidone  
Pregabalin  
Risperidone  
Sérologie Vaccin TYPHI  
Ziprasidone

#### **Dosage métaux et minéraux**

Titanium

#### **Fertilité**

GNRH  
SPAG1

#### **Gastroentérologie**

5' Nucleotidase  
Adalimumab  
Amylase isoenzymes  
Anti SLA  
Anti-C1Q  
Anticorps anti-entérocytes  
Anti-endomysium  
Anti-GP210  
anti-LKM1 anti-LC1  
Bilan hépatique autoimmun  
Bowel disease sequencing panel  
Calprotectin  
Disaccharidases  
IBD SGI  
Infliximab  
Réponse immunitaire  
Trypsinogène  
Vitamine B7  
Vitamine K

#### **Gènes de prédisposition tumeur solide, adulte (germinal)**

BRCA1, BRCA2, PALB2, CHEK2, p53  
BRCA1/BRCA2  
Cancer du sein/endomètre  
cancer du sein/ovaire(panel)(NGS/aCGH)  
ISOLATED FAMILIAL SOMATOTROPINOMA  
MEN1  
Mutation BRCA1  
Mutation BRCA2  
Panel cancer pancréas héréditaire  
Séquençage APC Polypose adénomateux familiale  
Séquençage ATM (ataxia-telangiectasia)  
Séquençage BMPR1 & SMAD4  
Séquençage BRCA2  
Séquençage CDKN1B  
Séquençage CHEK2  
Séquençage MEN1  
Séquençage P53  
Séquençage PIK3CA  
Séquençage PTEN  
Séquençage RET MEN type 2 Multiple néoplasie endocrine  
Séquençage SDHC, B, D (paragangliome)  
Séquençage STK11  
Séquençage VHL

Séquençage YH

**Gènes de prédisposition tumeur solide, pédiatrique (germinal)**

Séquençage NF2

Séquençage NF2 Neurofibromatose Type 2

Séquençage RB1

Séquençage TP53 Syndrome Li-Fraumani

**Gènes tumeur solide, incidence adulte (somatique)**

Cancer de la prostate

Cancer de la thyroïde

Cancer du cerveau et du système nerveux

Cancer du sein/colorectal

carcinome mucoépidermoïde

Common Hereditary Cancers Panel

CYLD

Familial myelodysplastic syndrome/Acute leukemia

MLPA

Neuroblastome, susceptibilité au

Neuroendocrine Tumor

OncotypeDX

Panel cancer colorectal

Panel cancer du rein

Panel myéloïde

SARCOME

Séquençage BAP1 Syndrome prédisposition aux tumeurs

Séquençage CDH1

Séquençage CDKN2A (mélanome)

Séquençage DICER1

Séquençage FH

Séquençage MLH1

Séquençage MLH1, MSH2, MSH6

Séquençage PMS2

**Gènes tumeur solide, incidence pédiatrique (somatique)**

Séquençage WT1

tumeur de Wilms

**Hémopathies malignes, incidence adulte (somatique)**

Hereditary Lymphoma

MDb AML M2-f et-d

Muramidase sérique

Panel leucémie

**Hémopathies malignes, incidence pédiatrique (somatique)**

panel cancer hématologique

**Infection bactérienne**

Adenosine déaminase

Chlamydia

Salmonella typhi IgG

**Infection fongique**

1-3 B-D Glucan

Aspergillus PCR Panel

Blastomyces

Coccidioides

Fongique

Fungal PCR

Histoplasma

Histoplasma et Blastomyces

**Infection parasitaire**

Sérologie Toxoplasma

**Infection virale**

Génotypage HPV 6/11

Séquençage AIP

**Maladie autoimmune**

Anti collagène type 2

anti SS-A, SS-B, syndrome Sjogren

Bilan paranéoplasique

BP180 BP230

Golimumab

hydroxychloroquine

Lupus  
Panel paranéoplasique  
Poumon du fermier IgG ou Ac totaux (par Ag) (immunoélectrophorèse) (Thermoactinomyces vulgaris ou Micropolyspora faenia)  
Scleroderma  
Thyroglobuline

#### Maladie du système immunitaire

Mannose-Binding Protein Deficiency - Séquençage (MBL2)

#### Maladie inflammatoire

Interleukin 2 receptor CD25

#### Maladies dermatologiques

ACRODERMATITIS ENTEROPATHICA, ZINC-DEFICIENCY TYPE; AEZ  
Albinisme oculocutané - Séquençage OCA1  
Albinisme oculocutané type 4 - Séquençage OCA4  
ATP2A2 Séquençage  
CSTA-TGM5  
Dyskératose congénitale liée à l'X - Séquençage TERT  
DYSKERATOSIS CONGENITA, AUTOSOMAL RECESSIVE 1; DKCB1  
Dysplasie ectodermique - Séquençage EDAR  
EDA  
Epidermolyse bulleuse dystrophique - Séquençage COL7A1  
Érythrokératodermie variable  
Gohz - Séquençage PORCN  
Ichtyose (séquençage)  
Ichtyose lenellaire - Séquençage TGM1, TGM1  
Incontinentia pigmenti - Séquençage NEMO  
Mastocytose  
NEVUS, EPIDERMAL  
OCA et Hemanski Rudlak - Séquençage panel  
Panel Séquençage Albinisme  
Pemphigus Vulgaris  
SCN9A  
Séquençage ABCC6 (pseudoxanthome élastique, Syndrome de Gronblad-Strandberg-Touraine)  
Séquençage DKC1 (Dyskeratosis congenita)  
Séquençage ELN Cutis Laxa autosomale dominant  
Séquençage FLCN (BIRT-HOGG-DUBE SYNDROME)  
Séquençage gène CARD14  
Séquençage IL36RN Psoriasis  
Séquençage KRT1 hyperkeratose ichtyosiforme  
Séquençage NLRP3 (Muckle-Wells syndrome)  
Séquençage PRKAR1A Complexe Carney  
Séquençage PTCH1 Syndrome de Gorlin  
Séquençage UROS Porphyrurie congénitale érythropoïétique

#### Maladies hématologiques

11-B Prostaglandin F2 N Methyhistamine  
ADAMTS13  
AFIBRINOGENEMIA, CONGENITAL  
Alpha-Thalassemia - Séquençage HBA1, HBA2  
Anémie Blackfan-Diamond - Séquençage RPS10  
Anti Iga  
B Cell Panel  
Bêta-thalassémie, HBB, (Séquençage, mutation individuelle)  
Bone marrow failure genetic panel  
Coagulation Factor Deficiency NGS panel  
CXCR4  
Déficit en G6PD - Séquençage G6PD  
Déficit en pyruvate kinase - Séquençage PKLR  
déficit immunitaire primaire  
Dosage Facteur 1  
EPOR Séquençage  
Facteur VII  
Facteur VIII  
Facteur XI  
Fièvre Méditerranéenne Familiale - Séquençage MEFV  
GFI1  
Haemophilia C  
Hémochromatose type 3

Heparin Induced Thrombocytopenia - Serotonin- Release Assay  
Histamine  
HOXA11  
Lymphoproliferatif lié à l'X - Séquençage SH2DIA, XIAP  
Maladie céliaque  
May-Hegglin - Séquençage MYH9  
MPL Séquençage  
Neutropenie severe congenitale type 4 - Séquençage G6PC3  
Panel anémie de Fanconi  
Panel hyper IgE  
Panel lymphohistiocytose  
Panel microangiopathie thrombotique  
Panel SCID  
PHOSPHATIDYLINOSITOL 3-KINASE, CATALYTIC, DELTA; PIK3CD  
Platelet Function panel NGS  
predisposition aux infections fongiques invasives  
Prédisposition mendélienne aux infections mycobactériennes  
Prostaglandines  
RBM8A  
Séquençage AIRE polyendocrinopathie autoimmune type 1  
Séquençage ANK1 Sphérocytose héréditaire  
Séquençage Beta Globin  
Séquençage BTK Agammaglobulinémie lié à l'X  
Séquençage CDAN1 (Dyserythropoietic anemia)  
Séquençage ELANE (neutropénie congénitale)  
Séquençage FAS (Autoimmune lymphoproliferative syndrome)  
Séquençage FECH (protoporphyrine érythroïdétique)  
Séquençage GP9 Syndrome Bernard-Soulier  
Séquençage HBB Drépanocytose  
Séquençage IL2RG Déficit immunitaire combinée sévère  
Séquençage Kel Groupe sanguin fœtal  
Séquençage LRBA  
Séquençage MPL thrombocytopénie amégacaryocytaire congénitale  
Séquençage NCF1 (granulomatose chronique)  
Séquençage PSTPIP1 Arthrite pyogénique stérile  
Séquençage RPS19  
Séquençage SERPINC1  
Séquençage STAT3  
Séquençage Thalassemie  
Séquençage TMRSS6 Syndrome Irida  
Séquençage TNFSF5 Syndrome Hyper IgM  
Séquençage TRAPS (TNFR1)  
Séquençage TREX4 (Lupus érythémateux type Chilblain)  
Séquençage VWF Maladie de Von Willebrand  
STXBP2  
syndrome des plaquettes grises  
Test de la maladie minimale résiduelle (cytométrie de flux)  
Test direct à l'antiglobuline IG neg

#### **Maladies métaboliques**

11-deoxycorticostérone dosage  
Acidémie isovalérique  
Acidémie méthylmalonique (CBLF) - Séquençage LMBRD1  
Acides biliaires  
Acidurie argininosuccinique ASL  
Activité enzymatique érythrocytaire APRT  
Acylglycines  
ALPL  
androstenedione  
Anomalie du métabolisme  
Anti insuline  
Anti-ZnT8  
Apo B  
Calcinose tumorale familiale avec hyperphosphatémies - Séquençage FGF23, GALNT3  
Cholestase intrahépatique progressive familiale - Séquençage ABCB11  
Chromosome DEB (Anémie de Fanconie)  
Citruillémie type 2

Congenital Hepatic Fibrosis NGS Panel  
Cortisol  
CUBILIN; CUBN  
cycle de l'urée  
CYP21A2  
Défaut glycosylation type 2 Séquençage  
Déficit biotinidase - Séquençage  
Déficit congénital sucrase isomaltase - séquençage  
déficit en aromatase  
déficit en carbamoyl phosphate synthetase 1  
Déficit transporteur de la thiamine - Séquençage SLC/SA3  
DGAT1  
DIABETES INSIPIDUS  
Dihydrotestotérone  
Dosage biopptérisé  
DOSAGE DES GRAISSES FECALES  
Dosage enzymes chaîne respiratoire  
Dosage HEX4  
DPYD Séquençage  
echs1  
Encéphalie épilepto - POLG  
Frataxin  
GAA, GSD2  
Galactomannane  
Galactose U transferase  
Gaucher - séquençage GBA  
Glucagon  
GNA11  
GSD - Séquençage AGL  
Hartnup, maladie de  
Hereditary angioedema via SERPINGI/CINH gene  
HERMANSKY-PUDLAK SYNDROME 1; HPS1  
hgd  
HMGA2  
Hurler - Séquençage IDUA  
hyperalphalipoprotéinémie  
Hyperglycinémie non cétosique - Séquençage GLDC, AMT, GCSH  
Hyperinsulinisme  
Hyperoxalurie type 1 - Séquençage AGXMS  
Hyperplasie congénitale surrénales - Séquençage CYP21A2  
Hypoglycémie Complete NGS Panel  
Hypopituitarisme congénital - séquençage PROPI, Lhx3, Gata2  
Hypothyroïdie congénitale  
IGF2  
IGFBP-3  
Insensibilité Androgéniques - Séquençage AR  
Jaunisse  
LCHAD  
Leigh - Panel Séquençage NGS  
Lipid Metabolism Disorders NGS panel  
Malabsorption congénitale glucose-galactose - Séquençage  
maladie de Wolman  
MCAD - séquençage ACADM  
McArdle  
Methylcobalamine type CB1E - Séquençage MTRR  
Mitochondriale - Séquençage exome  
MMA panel  
MODY  
Morquio type A (MPS IVA) - séquençage GLB1, GALNS  
Mucopolysaccharides (identification)  
Mucopolysaccharidose de type III (MPS III) ou maladie de Sanfilippo  
Mucopolysaccharidose type 1 - Séquençage  
Mucopolysaccharidose type 2 (MPS2) (Hunter)  
Myopathie - Mitochondriale Séquençage d'ADN  
Niemann Pick type C - Séquençage NPC1  
Niemann-Pick type A et B - Séquençage SMPD1

Oxidation des acides gras  
Oxidative Phosphorylation (OXPHOS) Séquençage NGS  
oxydation des acides gras  
Oxystérols  
Panel Atrophie optique Leber LHON  
Panel CFTR, SPINK1, PRSS1, CTRC  
Panel custom  
Panel Hépatite auto-immune  
Panel HLH  
Panel hyperplasie surrénale  
PANEL INSUFF OVARIENNE  
Panel Kallman  
Panel maladie du stockage du glycogène  
Panel Myopathies métaboliques  
Panel porphyrie aiguë  
Panel Séquençage NGS MODY  
Pendred - Séquençage SLC26A4  
Plasmalogenes  
Premature ovarian failure NGS Panel  
Pro-Insuline  
Pseudohypoadostéronisme - Séquençage SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G  
Pseudo hypoparathyroïdie - Analyse de GNAS1  
Pseudohypoparathyroïdie type 1B  
PTHrP-Parathyroid hormone related peptide  
Pyruvate Carboxylase (PC) & Pyruvate Dehydrogenase (PDH) panel  
Séquençage ABCB4  
Séquençage ABCC8  
Séquençage ABCD1 adrénoleucodystrophie  
Séquençage ACADVL Déficience VLCAD  
Séquençage APRT  
Séquençage ARG1 Argininémie  
Séquençage ARMC5  
Sequencage ARSB Mucopolysaccharidose type VI  
Séquençage ATP7B  
Séquençage BCHE déficience en butyrylcholinestérase  
Séquençage BCKDHA Maladie du sirop d'érable  
Séquençage CDC73 (hyperparathyroïdie)  
Séquençage CPT1A Déficit CARNITINE PALMITOYLTRANSFERASE  
Séquençage CTNS Cystinose  
Séquençage CYP11B1 et CYP11B2 (hyperaldostéronisme)  
Séquençage CYP21A2  
Séquençage DEL/DUP MDNA  
Séquençage FAH Tyrosinémie  
Séquençage FH Déficience fumarase  
Séquençage FHH  
Séquençage FMO3  
Séquençage FOXP3 (IPEX (Dérèglement Immunitaire, Polyendocrinopathie, Entéropathie, liés à l'X))  
Séquençage GAA (Pompe)  
Séquençage GALC  
Séquençage GALT  
Séquençage GAMT Guanidinoacetate méthyltransférase/creatine Syndrome déficience créatinine cérébrale  
Séquençage GCDH Acidémie glutarique  
Séquençage gène NDUF51  
Séquençage génome ADN mitochondrial  
Séquençage GLA (Fabry)  
Séquençage GNPTAB Mucopolipidose 2  
Séquençage HFE Hémochromatose  
Séquençage HNF1A HNF4A  
Séquençage HNF1B  
Séquençage HNF1B, WTI  
Séquençage HSD3B2  
Séquençage JAG1  
Séquençage KAL1 Hypogonadisme  
Séquençage LDLRAP1 (Hypercholestérolémie familiale homozygote)  
Séquençage mitochondriale, profil MitoNGS  
Séquençage MODY2 (GCK)

Séquençage MTRNR2  
Séquençage obésité (MC4R)  
Séquençage OTC Déficience Ornithine transcarbamylase  
Séquençage P450, CYP2D6  
Séquençage PAH Phénylcétonurie  
Séquençage PHEX  
Séquençage POLG  
Séquençage PPOX (porphyrie)  
Séquençage PSAP  
Séquençage SPINK1 CFTR CTRC Pancréatite héréditaire  
Séquençage TBX19 Déficit ACTH  
Séquençage TCF1 (MODY3)  
Séquençage THRB  
Séquençage UGT1A1 (Gilbert)  
Shwachman-Diamond - Séquençage SBDS  
SLC34A3  
Sulfocystéine (urine miction)  
syndrome NARP  
T3 Reverse  
Trouble de biogénèse des peroxisomes - Panel PEX  
VEGF

#### **Maladies musculaires**

Anti canaux calciques voltage dépendants CCVD  
Anti-Achr, Musk  
Anti-HMGCR  
Anti-HMG-CR  
Anti-MUP44  
Anti-MUSK  
FSHD  
HMG-CoA reductase anticorps  
Myasthenie congénitale -Séquençage Panel  
Myopathie - Exome  
Myopathie congénitale avec disproportion des types de fibres musculaires - Séquençage TPM2  
Myopathie Progressive - Panel myopathie - Dystrophie  
Myositis  
Myotonie congénitale  
Panel Dystrophie musculaire facioscapulohuméral  
Séquençage AMPDI  
Séquençage ANO5 Dystrophie musculaire Limb-Girdle type 2L  
Séquençage Autosomal Recessive Limb Girdle Muscular Dystrophy (LGMD) Panel  
Séquençage Calpaine CAPN3-LGMD2A  
Séquençage CLCN1  
Séquençage CNBP type II (dystrophie myotonique)  
Séquençage COL6A1 COL6A2 COL6A3 Dystrophie musculaire congénitale Ullrich  
Séquençage CPT2  
Séquençage DMD (dystrophine)  
Séquençage DMOP  
Séquençage DOK7  
Séquençage DYSF Dystrophie musculaire Limb-Girdle type 2b  
Séquençage Dysferline  
Séquençage EMD  
Séquençage FSH MD  
Séquençage LAMA 2  
Séquençage LARGE Dystroglycanopathie Dystrophie musculaire Type 1D  
Séquençage MYH7  
Séquençage NGS  
Séquençage NGS Oculopharyngodistal myopathy  
Séquençage OPMD  
Séquençage PABPN1 Dystrophie musculaire oculopharyngée  
Séquençage RAPSN  
Séquençage RYR1  
Séquençage SGCA Dystrophie musculaire Limb-Girdle 2D  
Steinert, dystrophie myotonique type 1

#### **Maladies musculo-squelettiques**

ANKRD11  
Arthrogrypose distale type 1 - Séquençage MYBPC1, TPM2

Asrskog - Séquençage FGD1  
Autosomal Récessive OI panel  
BWS - Séquençage CDKN1C  
Cenani-Lenz syndactyly - Séquençage LRP4  
DYNC2H1  
dysostose acrofaciale postaxiale  
Dysplasie Spondylo épiophysaire congénitale - Séquençage COL2A1  
Forte densité osseuse - Séquençage panel  
IHH  
LARON SYNDROME  
Larsen - Séquençage FLNB  
McCune-Albright - Séquençage GNAS  
Panel Séquençage NGS  
Panel Dysplasie squelettique  
Panel ostéopétrose  
Panel Séquençage NGS Arthrogryposis  
Panel surcroissance  
PERLMAN SYNDROME; PRLMNS  
PIEZO2  
REQL4 (syndrome de Baller-Gerold)  
Schwartz-jampel type 1 - Séquençage HSPG2  
Séquençage COL5A1  
Séquençage ADAMTS2 Syndrome Ehlers-Danlos Type VII  
Séquençage ADAMTS2 Dysplasie gélophysique  
Séquençage AMER1 (ostéopathie striée - sclérose crânienne (OSSC))  
Séquençage COL11A1  
Séquençage COL1A1, COL1A2  
Séquençage COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FKP14, PLOD1, TNXB  
Séquençage COL2A1  
Séquençage COL2A1 & COL11A1  
Séquençage COL2A1, COL11A1, COL11A2  
Séquençage COL5A1, COL5A2  
Séquençage CYP27B1 Déficience hydroxylation vitamine D  
Séquençage EVC, EVC2 (syndrome d'Ellis-van Creveld)  
Séquençage EXT1, EXT2  
Séquençage FGFR2 Syndrome de Crouzon  
Séquençage FGFR3  
Séquençage GJA1 Dysplasie Oculodentodigitale  
Séquençage IGF2 Hémihypertrophie  
Séquençage IMPAD1 Chondrodysplasie  
Séquençage MNX1 Syndrome currarino  
Séquençage RECQL4 Syndrome Rothmund-Thomson  
Séquençage RUNX2 (dysplasie cléiro-crânienne)  
Séquençage SHOX (GHD)  
Séquençage SHOX, PLP7  
Séquençage TGFB1 (syndrome de Camurati-Engelmann)  
Séquençage TNXB  
Séquençage WNT7A  
Simpson-Golabi-Behmel - Séquençage GPC3, GPC4  
Sotos - Séquençage NSD1  
syndrome de délétion 1p36  
Syndrome Silver-Russell H19 hypométhylation  
WDR19  
Weaver - Séquençage EZH2

#### Maladies neuro-développementales

Alpha-aminoadipic semialdehyde  
Asie du corps calleux - Séquençage SCL 12A6  
CEP152  
CHD8  
Cohen - Séquençage COH1  
Cornelia de Lange - Séquençage N1PBL  
DCAF17  
DEPDC5 Séquençage  
Dysplasie septo-optique séquençage HSEX1  
Épilepsie infantile Panel  
Feingold, synd. De

Gabapentin  
GABRG2  
GRIN2B  
Holoprosencephalie - Séquençage SHH, ZIC2, SIX3, TGIF1, PTCH1, GLI2  
Hydrocéphalie due à une sténose de l'aqueduc - Séquençage L1CAM  
Kabuki - Séquençage KMT2D (MLL2)  
Lissencéphalie  
Mednik Syndrome  
MICROCEPHALIC OSTEODYSPLASTIC PRIMORDIAL DWARFISM, TYPE I; MOPD1  
Microphthalmia Syndrome NGS Panel  
Neurotransmetteurs  
Panel Macrocéphalie  
Panel Microcéphalie  
Panel Séquençage  
Panel syndrome Aicardi-Goutieres  
Prader-Willi Syndrome by MS-MLPA  
RERE  
Retard de developpement - Séquençage  
retard mental AR type 15  
Rubinstein-Taybi - Séquençage CREBAP  
SCNBA  
Séquençage  
Séquençage ARX  
Séquençage AASA (épilepsie pyridoxino-dépendante (EPD))  
Séquençage Allgrove (AAAS)  
Séquençage APIS2 Syndrome Pettigrew Type Fried, retard mental  
Séquençage ATRX Retard mental lié à l'X  
Séquençage CDKL5  
Séquençage CHD2  
Séquençage CHD7  
Séquençage CHRNA4 Épilepsie nocturne frontale dominante  
Séquençage CHRNA7 Syndrome microdélétion 15q13.3  
Séquençage CNTNAP2  
Séquençage DHCR7 Syndrome Smith-Lemli-Opitz  
Séquençage FLNA  
Séquençage FMR1 (syndrome de l'X fragile)  
Séquençage GLUT1  
Séquençage GRIN2A Syndrome Landau-Kleffner  
Séquençage KCNQ2 Épilepsie néonatale bénigne  
Séquençage MBD5  
Séquençage MECP2  
Séquençage MTHFR  
Séquençage NGS  
Séquençage PCDH19  
Séquençage PNPO  
Séquençage RAI1  
Séquençage RSK2  
Séquençage SCN1A  
Séquençage SCN1B Épilepsie  
Séquençage SCN2A Encéphalopathy épilectique  
Séquençage SLC16A2 Syndrome Allan-Herndon-Dudley  
Séquençage SMARCA2 Syndrome Nicolaidis-Baraitser  
Séquençage STXBP1 Encéphalopathie épileptique infantile  
Séquençage Syndrome Coffin-Siris  
Séquençage UBE3A  
SETD2 Séquençage  
Synd. De Lesch-Nyhan  
syndrome OKUR-CHUNG  
Topiramate

#### Maladies neurologiques

5-Methyltetrahydrofolate (MTHF)  
Admark-Early onset Alzheimer  
Anti-Bêta Interferon  
anticorps AQP4  
Antidiuretic Hormone (ADH)  
Anti-GABA-R

Anti-GAD CSF  
Anti-GFAP  
Anti-GLYr Glycine récepteur Syndrome Stiff-Person  
Anti-GM1  
Anti-GQ1B  
Anti-IgLON5  
Anti-Ma1  
Anti-MAG  
Anti-neurofilament  
Anti-NMDA  
Antirécepteur de l'acétylcholine ganglionnaire  
Anti-Sulfatide  
Anti-VGCC  
Anti-VGKC  
Ataxia NGS panel Séquençage  
Ataxie de Beauce - Séquençage SYNE1  
Ataxie de Friedreich  
Ataxie épi... - Analyse du CACNA1A  
ataxie-apraxie oculomotrice type 3  
ATPX  
Autoimmune Dysautonomia  
Autoimmune Neurological Diseases Profile  
Brain-Iron Accumulation NGS Panel  
Cadasil  
CANVAS (RFC1)  
Charcot Marie Tooth - Neuropathie axonale - panel de associés à la neuropathie axonale  
Charcot-Marie-Tooth  
Charcot-Marie-Tooth lié à l'X type 1 (CMTX1) - Séquençage GJB1  
Charcot-Marie-Tooth Type 1 ou type lié à l'X (MPZ, PMP22, NEFL, LITAF, EGR2, GJB1, COX10, CTD1P1, FGD4, FIG4, GDPAI, MTMR2, NDRGI, PRPS1, PRX, SBF2, SH3TC2)  
Charcot-Marie-Tooth Type 2A - Séquençage MFN2  
CHMP2B  
dystonie 24  
Dystonie Panel  
encéphalopathie nécosante  
érythermalgie primaire  
FIBRILLARIN (U3 RNP)  
Frontotemporal Dementia  
HALOPERIDOL  
Hémiplégie Alternante - Séquençage ATP1A2  
Hereditary Sensory and Autonomic Neuropathy and Hereditary Pain Syndromes NGS panel  
Huntingdon  
Hydroptéridine  
hyperexplexie  
hypocretine  
LG11  
LMNA  
Maladie D'Alzheimer AB1-43, p-tau-181, total tau  
Neuropathie Axonale - panel pour Neuropathies  
Neuropathie Demyelinisante - Panel Neuropathies  
NMO  
Panel démence frontotemporale  
Panel désordre migration neuronale  
Panel encéphalite autoimmune  
Panel Hyperthermie maligne  
Panel Leucoencéphalopathie  
Panel lipodystrophie  
Panel neuropathie moteur distal héréditaire  
Panel paraplégie spastique  
Panel Parkinson - PINK1, DI-1, SNCA,CHAC  
Panel SCA  
Pathology case handling  
Phospho-TAU/total-TAU/AB42  
Pitt-hopkins - Séquençage CNTN APZ  
Precivity AD2  
PRKRA  
Proteolipid protein 1

Schwannomatose - Séquençage SMARCB1  
SEPT9  
Séquençage ALS1 Sclérose amyotrophique latérale  
Séquençage AR Atrophie musculaire bulbar et spinal, maladie Kennedy  
Séquençage ARSA leucodystrophie metachromatique  
Séquençage ATN1 Atrophie dentato-rubro-pallido-luysienne  
Séquençage ATXN1 Ataxie spinocérébelleuse  
Séquençage CACNA1A  
Séquençage CACNA1S (Hypokalemic Periodic Paralysis)  
Séquençage CADASIL (NOTCH3)  
Séquençage coenzyme Q10, COQ2, PDSS1, PDSS2  
Séquençage COL4A1  
Séquençage CYP7B1, FA2H, GJC2, PNPLA6, SPG7  
Séquençage EIF2B1 EIF2B2 EIF2B3 EIF2B4 EIF2B5 Leucoencéphalopathie CACH  
Séquençage GCH1 Dystonie  
Séquençage GFAP Maladie d'Alexander  
Séquençage IKBKG, AIRE  
Séquençage LMNA  
Séquençage LRPPRC  
Séquençage MEF2C  
Séquençage MFN2  
Séquençage panel (AR)  
Séquençage panel GLRA1 Hyperekplexie  
Séquençage PARK2 (Parkin)  
Séquençage PNKD  
Séquençage POLR3A, POLR3B  
Séquençage PPT1 Céroïde Lipofuscinose neuronal  
Séquençage PRRT2  
Séquençage PSEN1, APP, PSEN2  
Séquençage pyruvate carboxylase  
Séquençage Région expansion C9ORF72  
Séquençage SACS Ataxie Charlevoix Saguenay  
Séquençage SACS, SPG11, SPG5A  
Séquençage SBMA  
Séquençage SCN4A (Hyperkalemic periodic paralysis)  
Séquençage SETX  
Séquençage SLC20A2  
Séquençage SMN1  
Séquençage Syndrome Gille de la Tourette  
Séquençage syndrome Meckel Gruber  
Séquençage TTR  
Séquençage TYMP  
Séquençage VCP  
Séquençage VPS13A Choreoacanthocytose  
SYNDROME KEARNS-SAYRE  
TH

#### Maladies ophtalmologiques

Anti rétinien  
Anti-retinal  
BCOR  
Cone-Rod Dystrophy (CORDX3)  
Congenital stationary night blindness (CSNB) NGS Panel  
dégénérescence maculaire  
FOXC1  
Fraser - Séquençage FRAS1, FREM2, GRIP1  
FRMD7  
GLAUCOMA 1, OPEN ANGLE, A; GLC1A  
LTBP2  
Maladie de Stargardt  
NHS  
NYX Gene  
OPA1  
PANEL GLAUCOME  
Ptose et ophtalmoplégie progressive  
Rétine tachetée familiale bénigne  
Rétinite pigmentaire

Rétinite pigmentaire - Panel de Séquençage  
Rétinite pigmentaire - Séquençage CRB1  
Séquençage ADAMTSL4 Ectopie du cristallin  
Séquençage ALMS1 Syndrome Alstrom  
Séquençage CHM choroideremie  
Séquençage CHST6 (dystrophie cornéenne)  
Séquençage CRX Dystrophie des cônes et des batonnets  
Séquençage CYP1B1 Glaucôme  
Séquençage FOXL2 (blépharophimosis - ptosis - épicanthus inversus)  
Séquençage GPR143 Albinisme oculaire type 1  
Séquençage NGS  
Séquençage NGS POLG, POLG2, TWINKLE, OPA1, ANT1, RRM2B, MGMT, OPA3  
Séquençage OPA1  
Séquençage OPA3  
Séquençage PAX6  
Séquençage PDE6B Cécité nocturne congénitale stationnaire  
Séquençage RDH12  
Séquençage RITX1 Syndrome de Axenfeld-Rieger type 1  
Séquençage RS1 Rétinoschisis lié à l'X  
Séquençage SOX2, RAX, VSX2  
Séquençage USHZA, ABCA4  
STDG1  
Usher - Séquençage ABHD12, CDH23, CLRN1, DFNB31, GPR98, HARS/USH3B, MY07A, PCDH15, PDZD7, USH1C, USH1G, USH1J, USH2A  
Vitreoretinopathie exsudative - Séquençage NDP

#### Maladies osseuses

Procollagen type 1 N terminal

#### Maladies rénales

Alport - Séquençage COL4A3, COL4A4, COL4A5, GLYII43GYS  
Anti THSD7A  
Anti-PLA2R  
C3NEF facteur néphritique  
C4 NEF, FACTEUR B  
CYP24A1 hypercalcémie infantile  
Cystatine C  
Cystinurie - Séquençage SLC3A1  
Evaluation INF2  
Evaluation PKD  
Facteur H  
Focal Segmental Glomerulosclerosis  
Glomerulonephrite à dépôts isolés de C3 - Étude FH, CFHR1, FI MCP, C3 et FB  
Guanidinoacétate  
Hypomagnésémie primaire  
INSUFFISANCE RÉNALE (panel)  
Kystique rénale - Séquençage ARPUD, PRHD1, Fibrocystin  
Mutation gène UMOD  
Nephrolithiasis  
néphronoptise 2  
Néphrothique type 3,4 - Séquençage NPHP3, NPHP4  
Néphrothique (FSGS) - Séquençage NPHS2  
Oxalate  
Panel AHUS/MPGN  
Panel pseudohypoaldostérionisme  
Polykystique rénale - PKD1 et PKD2  
Polykystose hépatique dominante - Séquençage SEC63  
Polykystose rénale - Séquençage PKHD1  
PROTÉINURIE GLOMÉRULAIRE (panel)  
RENAL HYPODYSPLASIA/APLASIA 1; RHDA1  
RenalNext  
SC5B-9  
Séquençage ACTN4  
Séquençage ADPKD1 et ADPKD2  
Séquençage ATP (acidose tubulaire rénale)  
Séquençage Bartter Syndrome  
Séquençage BICC1, PKD1, PKD2  
Séquençage CLCN5 Maladie de Dent  
Séquençage gène XNPEP3

Séquençage NPHP1 Syndrome Senior-Loken  
Séquençage NPHS1 (syndrome néphrotique finlandais)  
Séquençage Panel  
Séquençage SLC12A3 Syndrome Gitelman  
Séquençage SLC4A4 et CASR  
SLC5A2  
Steroid-resistant nephrotic syndrome NGS panel  
Syndrome Liddle  
Syndrome\_hémolytique\_urémique

#### Maladies respiratoires

Anti-GM/CSF  
Autoimmune polyendocrinopathy syndrome , type I  
Avian precipitins: cockatiel  
DAAT  
Déficiency en surfactant - Séquençage ABCA3  
Fibrose kystique - Séquençage CFTR  
Fibrose Kystique - Séquençage CFTR (mutations individuelles)  
ILD profil anticorps  
Kartagener Syndrome  
Maladie interstitielle pulmonaire, hypertension pulmonaire - Séquençage associés avec la déficiency de surfactant  
Panel Pneumonitis  
Panel Séquençage NGS  
Primary Ciliary Dyskinesia  
Séquençage ACVRL1  
Séquençage DNAH5  
Séquençage panel DNAH3 p.A1229T  
syndrome d'Ondine

#### Malformations

3 VUS FAM  
Agénésie rénale bilatérale - Séquençage PAX2  
atrésie intestinale multiple  
Bardet-Biedl - Séquençage  
Bardet-Biedl - panel BBS  
BUSCHKE-OLLENDORFF SYNDROME; BOS  
CAKUT NGS Panel  
Crâniosténoses - séquençage TWIST1, FGFR3  
dysplasie rénale (panel)  
ERF  
ESCO2  
GREIG - Séquençage GL13  
Growth factor-23, FGF-23  
Hétérotaxie - panel  
Holt-Oram séquençage TBX5  
HSD17B3  
Hypodontie (panel)  
Joubert - Panel joubert fœtal  
Joubert - séquençage CEP290  
Joubert/Meckel Guber Séquençage TCTN3  
Maladie de Hirschsprung  
Meier-Gorlin - Séquençage ORC1, ORC6  
Nail-Patella - Séquençage LMX1B  
NOTCH1  
panel craniofacial  
Panel gènes  
Panel gènes - MUT FAM DYNC1H1  
Panel Malformation cérébrale corticale  
Panel malformation membre  
Pansynostosis NGS Panel  
POLAND SYNDROME  
RAB23 (acrocéphalopolysyndactylie - syndrome de Carpenter)  
Sclérodermie Panel profil  
Séquençage 16 gène panel Hypoplasie pontocérébelleuse  
Séquençage ARHGAP31 Syndrome Adams-Oliver  
Séquençage ASXL1 Syndrome Bohring-Opitz  
Séquençage ASXL1/ASXL2/ASXL3  
Séquençage DDC Déficiency Acide L-aminé aromatique décarboxylase

Séquençage ENAM Amélogénèse imparfaite  
Séquençage FGFR1 Syndrome de Pfeiffer  
Séquençage FOXC2 lymphoedeme-distichiasis  
Séquençage GDF6 Syndrome Klippel-Feil  
Séquençage LMBR1 Polysyndactylie  
Séquençage LRP2 Syndrome Donnai-Barrow  
Séquençage MAGEL2 (Schaaf-Yang)  
Séquençage MKKS Syndrome MCKUSICK-KAUFMAN  
Séquençage MSX1 Syndrome Witkop  
Séquençage OCRL Syndrome de Lowe  
Séquençage OFD1 Syndrome Orofaciodigital 1  
Séquençage Panel Syndrome de Charge CHD7 SEMA3E  
Séquençage PAX2 Colobome rénal  
Séquençage PAX6 Colobome oculaire  
Séquençage SALL1  
Séquençage SALL4  
Séquençage SETBP1  
Séquençage SHFM1 Ectrodactylie  
Séquençage SRD5A2 Déficience 5 alpha réductase  
Séquençage TCOF1  
Séquençage WNT10A  
Séquençage ZIC3 (VACTERL-X)  
Syndrome de DiGeorge Délétion 22q11,21  
Syndrome MAYER-ROKITANSKY-KUSTER-HAUSER  
Test multigène malf. Veineuse  
Waardenburg - Séquençage PAX3  
WNT10B  
X inactivation

**Non classée**

N/D

**Non classée biochimie**

Actin Antibody IgG  
Amyloid  
ANCA  
Angiotensin Converting Enzyme  
Anti-AAV9, anti-adénoInfection virale  
Anticorps neutralisant anti- interféron Beta NABS  
Anti-DSF70  
Anti-HSP70  
Berylium lymphocyte stimulation  
Copeptin  
Cytokine  
DISSACHARIDASES  
Granulocyte Ab, Serum  
IGF-1  
Interleukin 1b (IL1b)  
Interleukine IL5  
LTT-MELISA hypersensibilité métaux  
Nerf optique  
PROPERDIN  
stelara  
Sulfatides  
Tryptase  
tryptophane plasmatique  
Typage amyloïdose  
ZINC

**Non classée cancer**

KIN17  
Prédisposition héréditaire aux cancers  
RGS2  
Test multi Cancer  
Test multigène lymphedema

**Non classée génétique**

ANALYSE DES GENES  
AVP  
CTLA4

Fetal Hydrops NGS Panel  
LCHAD  
Mesure télomères FISH  
OPN1LW, OPN1MW  
Panel Amyloidose  
Panel anomalies du développement  
Panel Fièvre périodique  
Panel gènes  
Panel immunodéficience commune (ICOS)  
Séquençage AGXT  
Séquençage LEPR Déficience Récepteur Leptine  
Sexe Fœtal ADN circulant

#### **Rasopathie/mTORopathie**

Analyse TPTN11, SOS1, RAF1, KRAS, BRAF  
CBL  
CFC / costello - Panel  
Épilepsie Panel TSC2  
Fibromatose gingivale - Séquençage SOS1  
Hygrona kystique - Séquençage panel  
Neurofibromatose type 1 - Séquençage NF1  
Séquençage PTPN11  
Séquençage SPRED1  
Séquençage TSC1  
Séquençage TSC2, TSC1, TSC2

#### **Statut vitaminé**

24-25 hydroxy vitamine D  
Riboflavin (Vitamine B2)  
Vitamine B1  
Vitamine B1, B2, B3, B6  
Vitamine B3  
Vitamine B6

#### **Surdité**

Microtie NGS Panel  
Séquençage EYA1 Syndrome Branchiootorénale BOR  
Séquençage MOY6  
SNHL NGS panel  
Surdité et synd. de USHER (Otogénome)  
Surdité non syndromique - Séquençage GJB2, Connexine 26  
TECTA  
Waardenburg type 2 - Séquençage MITF

#### **Tumeur solide**

APGH  
enolase neurospécifique  
Serotonin Release Assay  
Somatostatine  
vasoactive intestinal peptide (VIP)