

TECHNIQUES UTILISEES DANS LE SECTEUR BIOCHIMIE –ANALYSES GENETIQUES

Déficit en alpha-1-antitrypsine AAT

code **CBMAT** | Analyse de restriction - séquence des exons codants et jonctions intron-exon

Déficit de la bêta oxydation MCAD, LCHAD

code **CMCAD** | Analyse de restriction - séquence des exons codants et jonctions intron-exon

Déficit en butyryl cholinestérase BCHE

code **CGMBC** | Analyse de restriction - séquence des exons codants et jonctions intron-exon

Dermatite atopique et ichthyoses (Filaggrine)

code **CBMDA** | Analyse de restriction - séquence directe - analyse de fragments sur séquenceur capillaire
gpe **CGFLG**

Diabète monogénique MODY (gènes HNF-1 α et GCK)

code **CGDM** | Séquence des exons codants et jonctions intron-exon

Hémochromatose HFE

code **CBMHH** | Analyse de restriction

Hémochromatose et Surcharges en fer

code **CNHFE** | Séquence des exons codants et jonctions intron-exon

Hémoglobinopathies (thalassémies drépanocytose) α et β globine

code **CGLOB** | StripAssay ViennaLab : 21 mutations - séquence des exons codants et jonctions intron-exon - analyse de restriction - analyse de fragments sur séquenceur capillaire

Hyperhomocystéinémie MTHFR

code **CMTHF** | Analyse de restriction ou PCR en temps réel

Homocystinurie congénitale CBS

code **CBS** | Séquence des exons codants et jonctions intron-exon

Porphyries (BM) UROS UROD

code **CGPOR** | Séquence des exons codants et jonctions intron-exon

Trichothiodystrophie XPD TTDA TTDN1

code **CGTTD** | séquence des exons codants et jonctions intron-exon

Xeroderma Pigmentosum XPC XPA XPV

code **CDXP** | Analyse de fragment sur séquenceur capillaire - séquence des exons codants et jonctions intron-exon – analyse de restriction

Thiopurine méthyl transférase TPMT

code **PTPMT** | analyse de restriction - amplification spécifique d'allèle

UDP glycuronyl transférase 1A1 UGT1A1

code **CGUGT** | analyse de fragments sur séquenceur capillaire - séquence directe