

Laboratoires de Biologie Médicale de Référence (LBMR) – DMU BioGeMH (APHP.Sorbonne Université)

– [Arrêté du 15 Janvier 2021](#) (modifié par arrêté du 18-06-2024)

Site	Service/Unité	Intitulé du LBMR publié au JO
<u>Hôpital Armand Trousseau</u>	Département de Génétique médicale U.F. de Génétique moléculaire	Diagnostic génétique de la déficience intellectuelle syndromique : syndromes de Pitt-Hopkins, de Mowat-Wilson et de Goldgerg-Shprintzen
		Diagnostic génétique des maladies autoinflammatoires
		Diagnostic génétique des dyskinésies Ciliaire Primitive (DCP)
		Diagnostic génétique des pneumopathies interstitielles diffuses (hors téloméropathies) (PID)
		Diagnostic génétique des retards de croissance d'origine endocrinienne (dont déficits somatotropes isolés, déficits antéhypophysaires multiples, syndromiques ou non syndromiques et résistances à l'hormone de croissance)
	Département de Génétique médicale U.F. de Génétique chromosomique	Diagnostic génétique des anomalies du développement sexuel et infertilité
	Département de Génétique médicale U.F. de Neurogénétique Moléculaire	Pathologies congénitales du cervelet et mouvements anormaux à début pédiatrique
	Département de Génétique médicale U.F. d'Endocrinologie moléculaire et pathologies d'empreintes	Diagnostic moléculaire des syndromes de Silver Russell (SRS) et Beckwith Wiedemann (BWS) par étude de la méthylation

	Hématologie Biologique Centre de référence des Pathologies Plaquettaires	Diagnostic des pathologies plaquettaires : génotype
<u>Hôpital</u> <u>Saint</u> <u>Antoine</u>	METOMICS	Biochimie endocrine (phénotype) : Axe surrénalien
		Maladies héréditaires du métabolisme (phénotype) : métabolisme du cholestérol et des acides biliaires, métabolisme des acides aminés, oxydation mitochondriale des acides gras et métabolisme des neurotransmetteurs
		Syndrome métabolique, acides gras, insulino-résistance (phénotype)
	CNRHP	Diagnostic et suivi anténatal et postnatal des incompatibilités fœto-maternelles
		Immunisation anti-plaquettaire (auto-immunité, allo-immunisation, caractérisation des génotypes plaquettaires rares)
	Département d'Immunologie Biologique UF Autoimmunité	Glomérulonéphrites extra membraneuses idiopathiques
		Maladies auto-immunes hépatiques (cholangite biliaire primitive et hépatites auto-immunes)
	Parasitologie-Mycologie	Diagnostic et suivi des Infections Fongiques Invasives
		Diagnostic de l'anguillulose

		Diagnostic des aspergilloses pulmonaires chroniques
		Diagnostic et management thérapeutique des dermatomycoses
<u>Hôpital Tenon</u>	Biochimie-Hormonologie-Suivi thérapeutique	Exploration Biochimique des fièvres méditerranéennes familiales (phénotype)
		Exploration biochimique des dysrégulations de la natrémie (phénotype)
	Service d'explorations fonctionnelles multidisciplinaires	Biochimie des pathologies lithiasiques (phénotype)
<u>Hôpital Pitié Salpêtrière</u>	Service de Biochimies : Biochimie métabolique : UF de Biochimie des maladies neurométaboliques et neurodégénératives	Exploration biochimique des adrenoleucodystrophies Maladie de Refsum
		Maladies neurodégénératives centrales (phénotype et génotype) : Dégénérescence lobaire fronto-cérébrale

<p>Service de Biochimies : <u>Biochimie métabolique :</u> UF de Biochimie des maladies neurométaboliques et neurodégénératives (phénotype) <u>Et UF de Biochimie des maladies cardiométaboliques (phénotype)</u> <u>Biochimie Endocrinienne et Oncologique :</u> UF de Génétique de l'Obésité et des Dyslipidémies Et UF d'endocrinologie et biochimie de la reproduction</p>	<p>Maladies héréditaires du métabolisme (phénotype et génotype) : Dyslipidémies, métabolisme du cholestérol, des acides biliaires et des lipides complexes, obésité</p>
<p>Service de Biochimies : UF de Cardiogénétique et de Myogénétique moléculaire et cellulaire</p>	<p>Cytopathies mitochondriales</p> <p>Cardiomyopathie (sous-groupes morphologiques CMH, CMD, CMR CVDA, NCVG)</p> <p>Myopathies</p> <p>Troubles du rythme cardiaque héréditaires</p> <p>Canalopathies du muscle squelettique et des syndromes myasthéniques congénitaux</p>
<p>Service de Coprologie fonctionnelle</p>	<p>Exploration biochimique des selles (phénotype)</p>
<p>Département de génétique UF Métabogénétique et Neutrogénétique</p>	<p>Neutropénies congénitales isolées et syndromiques dont syndromes de Schachman-Diamond - WHIM et Déficit en GATA2</p> <p>Diabètes monogéniques de l'enfant et de l'adulte (Diabètes MODY – Diabètes syndromiques – Diabètes mitochondrial)</p>

		Hypoglycémies hyperinsulinémiques
	Département de génétique Unité fonctionnelle de génomique du développement	Déficience intellectuelle
	Département de génétique l'UF de neurogénétique moléculaire et cellulaire	Ataxies spinocérébelleuses autosomiques dominantes
		Dégénérescences lobaires fronto-temporales
		Dystonies
		Encéphalopathies épileptiques et épilepsies familiales*
		Maladie de Huntington (gène HTT) et Maladie de Huntington like 2 (gène JPH3)
		Sclérose latérale amyotrophique
	Département de génétique UF d'Oncogénétique et d'Angiogénétique Moléculaire	Constitutionnel - Cancer du sein et/ou de l'ovaire
		Constitutionnel - Cancers du tube digestif
		Hypertension artérielle pulmonaire
		Maladie de Rendu-Osler-Weber et angiopathies héréditaires avec malformations artério-veineuses
	Département d'hématologie biologique Cytologie, Phénotypage, Cardio génétique, Hématologie moléculaire	Diagnostic intégratif de la leucémie lymphoïde chronique
	Département d'hématologie biologique Cytologie, Phénotypage,	Diagnostic et suivi des lymphomes oculocérébraux

	Hématologie moléculaire	
	Département d'hématologie biologique Phénotypage	Recherche et quantification de clone HPN (Hémoglobinurie Paroxystique Nocturne)
	Département d'immunologie UF Immunochime & Auto immunité	Exploration humorale qualitative et quantitative des myosites nécrosantes et dermatomyosites
		Sérologies atypiques dans le lupus érythémateux systémiques et le syndrome des antiphospholipides
	UF Immunocellulaire & Tissulaire	Déficit immunitaire commun variable et maladie de Bruton
	Pharmacologie	Suivi thérapeutique pharmacologique de l'hydroxychloroquine

