

# Tests effectués

Maladies diagnostiquées	Gène(s) recherché(s)
Cholangite sclérosante néonatale	<i>CLDN1 , GPBAR1</i>
Cholestase intrahépatique récurrente bénigne	<i>ATP8B1, ABCB11</i>
Cholestases intrahépatiques familiales et gestationnelle	<i>ABCB4, ABCB11, ATP8B1</i>
Déficit congénital de synthèse des acides biliaires	<i>AKR1D1, AMACR, CYP7B1, HSDC3B7</i>
Déficit en citrine	<i>SLC25A13</i>
Déficits en alpha-1 antitrypsine	<i>SERPINA1</i>
Diagnostic du déficit en lipase acide lysosomale	<i>LIPA</i>
Galactosémie	<i>GALT</i>
Hémochromatoses	<i>HFE, HFE2, TFR2, SLC40A1</i>
Intolérance héréditaire au fructose	<i>ALDOB</i>
Lithiase biliaire à faible niveau de phospholipides	<i>ABCB4</i>
Maladie de Wilson	<i>ATP7B</i>
Mucoviscidose	<i>CFTR</i>
Polykystose hépatique isolée	<i>PRKCSH, SEC63</i>
Stéatose hépatique gravidique	<i>HADHA</i>
Syndrome d'Alagille	<i>JAG1, NOTCH2</i>
Syndrome de Crigler-Najjar	<i>UGT1A1</i>
Syndrome de Dubin-Johnson	<i>ABCC2</i>
Syndrome de Rotor	<i>SLCO1B1, SLCO1B3</i>
Syndrome de Zellweger	<i>PEX1</i>
Tyrosinémie type 1	<i>FAH</i>