

Tests effectués

Maladies diagnostiquées	Gènes testés
ARC syndrome	VPS33B, VIPAS39, GBE1
Atrésie des voies biliaire avec malformation splénique	CFC1
Cholangite sclérosante	OCLN, CLDN1
Cholangite sclérosante néonatale	DCDC2, GPBAR1
Cholestase intrahépatique gestationnelle	ABCB4, ABCB11, ATP8B1, NR1H4
Cholestase intrahépatique progressive familiale (PFIC)	ATP8B1/ABCB11/TJP2/MYO5B /ABCB4/NR1H4
Cholestase intrahépatique récurrente bénigne	ATP8B1, ABCB11
Cirrhose de l'enfance (NAICC)	CIRH1A
Déficit congénital de synthèse des acides biliaires	HSD3B7, AKR1D1 , AMACR, CYP7B1, HSD17B4
Déficit du catabolisme du cholestérol/synthèse des acides biliaires	CYP7A1, CYP27A1
Déficit en citrine	SLC25A13
Déficit en enzyme branchante (GSDIV)	GBE1
Déficit en enzyme débranchante (GSDIII)	AGL
Déficit en fructose 1.6 diphosphatase	FBP1
Déficit en glycogène synthase	GYS2
Galactosémie congénitale	GALT, GALE
Glycogénose hépatique par déficit en phosphorylase	PYGL
Glycogénose hépatique par déficit en phosphorylase kinase	PHKA2, PHKB, PHKG2
Hypercholanémie familiale	TJP2, BAAT, SLC27A5
Insuffisance hépatocellulaire	NBAS, SCYL1, LARS, IARS
Intolérance héréditaire au fructose	ALDOB
Lithiase biliaire	ABCG5/ABCG8
Lithiase biliaire à faible niveau de phospholipides	ABCB4
Maladie de Crigler Najjar	UGT1A1
Maladie de Wilson	ATP7B
Mucoviscidose, Risque de pancréatite et lithiase biliaire	CFTR
Pathologie vasculaire du foie	NOTCH1
Polykystose hépatique isolée	PRKCSH, SEC63
Stéatose hépatique aigue gravidique	HADHA / HADHB
Syndrome d'Alagille	JAG1, NOTCH2
Syndrome de Rotor	SLCO1B1/SLCO1BB3
Syndrome Dubin Johnson	ABCC2
Tyrosinémie de type 1	FAH