

# TEST EFFECTUÉS

Centre de Génétique Moléculaire et Chromosomique  
Hôpital Pitié-Salpêtrière (AP-HP)

Maladies diagnostiquées	Gènes testés
Syndrome LPAC (Low Phospholipid Associated cholelithiasis)	<i>ABCB4*</i> , <i>ABCB11</i> , <i>ATP8B1</i>
Cholestase gravidique récurrente ou familiale	<i>ABCB4*</i> , <i>ABCB11</i> , <i>ATP8B1</i> , <i>NR1H4</i>
Cholestase intrahépatique familiale (PFIC)	<i>ABCB4*</i> , <i>ABCB11</i> , <i>ATP8B1</i> , <i>MYO5B</i> , <i>NR1H4</i> , <i>TJP2</i>
Cholestase récurrente bénigne (BRIC)	<i>ATP8B1</i> , <i>ABCB11</i> , <i>MYO5B</i>
Syndrome de Dubin-Johnson et syndrome de Rotor	<i>ABCC2</i> , <i>SLCO1B1</i> , <i>SLCO1B3</i>
Paucité des voies biliaires intrahépatiques	<i>JAG1</i> , <i>NOTCH2</i>
Maladie de Gilbert	<i>UGT1A1</i>