

Laboratoires de Biologie Médicale de Référence

DMU BioGeM (APHP. Sorbonne Université)

LBM de l'Est Parisien :

Site	Service/Unité	Intitulé du LBMR publié au JO
<u>Hôpital Armand Trousseau</u>	Département de Génétique médicale U.F. de Génétique moléculaire	Déficience intellectuelle syndromique : syndromes de Pitt-Hopkins, de Mowat-Wilson et de Goldgerg-Shprintzen
		Maladies autoinflammatoires
		Dyskinésie Ciliaire Primitive (DCP)
		Pneumopathies interstitielles diffuses (hors téloméropathies) (PID)
	Département de Génétique médicale U.F. de Génétique chromosomique	Retards de croissance d'origine endocrinienne (dont déficits somatotropes isolés, déficits antéhypophysaires multiples, syndromiques ou non syndromiques et résistances à l'hormone de croissance)
		Anomalies du développement sexuel et infertilité
Hématologie Biologique Centre de référence des Pathologies Plaquettaires	Hémorragies -Plaquettes	
<u>Hôpital Saint Antoine</u>	METOMICS	Biochimie endocrine (phénotype) : Axe surrénalien
		Maladies héréditaires du métabolisme (phénotype) : métabolisme du cholestérol et des acides biliaires
		Syndrome métabolique, acides gras, insulino-résistance (phénotype)
	CNRHP	Diagnostic et suivi anténatal et postnatal des incompatibilités fœto-maternelles
		Immunsation antiplaquettaire (auto-immunité, allo-immunsation, caractérisation des génotypes plaquettaires rares)

Laboratoires de Biologie Médicale de Référence

DMU BioGeM (APHP. Sorbonne Université)

<u>Hôpital Saint Antoine</u> (suite)	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
<u>Hôpital Tenon</u>	Biochimie-Hormonologie- Suivi thérapeutique	Exploration Biochimique des fièvres méditerranéennes familiales (phénotype)
		Exploration biochimique des dysrégulations de la natrémie (phénotype)

Laboratoires de Biologie Médicale de Référence

DMU BioGeM (APHP. Sorbonne Université)

LBM Pitié-Salpêtrière :

Service/Unité	Intitulé du LBMR publié au JO
Service de Biochimies :	
<u>Biochimie métabolique :</u> 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
<u>Biochimie métabolique :</u> UF de Biochimie des maladies neurométaboliques et neurodégénératives (phénotype) Et UF de Biochimie des maladies cardiométaboliques (phénotype) <u>Biochimie Endocrinienne et Oncologique :</u> UF de Génétique de l'Obésité et des Dyslipidémies Et UF d'endocrinologie et biochimie de la reproduction	Maladies héréditaires du métabolisme (phénotype et génotype) : Dyslipidémies, métabolisme du cholestérol, des acides biliaires et des lipides complexes, obésité
UF de Cardiogénétique et de Myogénétique moléculaire et cellulaire	Cytopathies mitochondriales
	Cardiomyopathie (sous-groupes morphologiques CMH, CMD, CMR CVDA, NCVG)
	Myopathies
	Troubles du rythme cardiaque héréditaires
	Canalopathies du muscle squelettique et des syndromes myasthéniques congénitaux

Laboratoires de Biologie Médicale de Référence

DMU BioGeM (APHP. Sorbonne Université)

Service de Coprologie fonctionnelle :

Service de Coprologie fonctionnelle

Exploration biochimique des selles (phénotype)

Département de Génétique :

UF Métabogénétique et Neutrogénétique

Neutropénies congénitales isolées et syndromiques dont syndromes de Schachman-Diamond - WHIM et Déficit en GATA2

Diabètes monogéniques de l'enfant et de l'adulte (Diabètes MODY – Diabètes syndromiques – Diabètes mitochondrial)

Hypoglycémies hyperinsulinémiques

Unité fonctionnelle de génomique du développement

Déficiência intellectuelle

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

Unité fonctionnelle 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

Laboratoires de Biologie Médicale de Référence

DMU BioGeM (APHP. Sorbonne Université)

Hématologie :

Cytologie, Phénotypage, Cardio génétique, Hématologie moléculaire	Diagnostic intégratif de la leucémie lymphoïde chronique
Cytologie, Phénotypage, Hématologie moléculaire	Diagnostic et suivi des lymphomes oculocérébraux
Phénotypage	Recherche et quantification de clone HPN (Hémoglobinurie Paroxystique Nocturne)

Département d'Immunologie :

UF Immunochimie & 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 :

Pharmacologie	Suivi thérapeutique pharmacologique de l'hydroxychloroquine
---------------	---