

Panels laboratoire de Génétique moléculaire – CHU de CAEN

Hypersensibilité à la vitamine D d'origine génétique et diagnostics différentiels (HVD)	Rachitismes vitamino-résistants et diagnostics différentiels (RVR)	Pseudohypoparathyroïdies et autres brachymétabolies syndromiques (BMC)	Calcifications et ossifications ectopiques (CAE)
- CYP24A1 - SLC34A1 - SLC34A3 - CLCN5 - OCRL1 - CLDN16 - CLDN19 - SLC34A2 - SLC9A3R1	- PHEX ± MLPA - FGF23 - DMP1 - SLC34A3 - CYP2R1 - CYP27B1 - VDR - CYP3A3 - ENPP1 - PTH1R - COL10A1 - MMP9 - MMP13	- GNAS - PRKAR1A - PDE4D - PDEA3 - PTHLH - HDAC4 - IHH - NPR2	- GNAS - FGF23 - KL - GALNT3 - SAMD9 - ENPP1 - ABCC6 - NT5E

Hypoparathyroïdies isolées et syndromiques (HYPOPTH)	Hyperparathyroïdies isolées et syndromiques (HYPERPTH)
- CASR - GNA11 (exon 1) - PTH - GCM2 - AIRE (exons 1, 3) - GATA3 - TBCE - FAM111A - FHL1	- CASR (DA/RA) - GNA11 (exon 1) - AP2S1 - GCM2 - HRPT2 / CDC73 - MEN1 - RET - CDKN1B