24Genetics

Marie, voici votre test de santé

Index des contenus

1. Introduction 3

1.1. Structure de ce rapport 6

1.2. Questions fréquemment posées 8

2. Résumé 11

3. Résultats génétiques 33

3.1. Quels renseignements sont inclus dans les résultats? 33

3.2. Vos résultats génétiques 34

1. Introduction

Sur les pages suivantes, nous vous proposons le bilan de santé obtenu à partir de l'analyse de votre ADN. Vous y trouverez des informations sur vos prédispositions génétiques à la santé.

Voici quelques éléments de base à garder à l'esprit avant de lire ce rapport.

Le processus avec lequel nous obtenons votre rapport personnalisé

Le processus que nous avons suivi pour préparer votre rapport de santé comprend les éléments suivants :

1. Extrayez l'ADN de l'échantillon de salive que vous nous avez envoyé.
2. Transformer les données biologiques contenues dans l'ADN en données bioinformatiques. Ce processus est appelé séquençage. Dans le cas où vous aviez déjà votre séquençage ADN, ces deux premières étapes n'étaient pas nécessaires, et nous sommes passés directement à l'étape 3 avec les données brutes de votre carte génétique (fichier RAW DATA).
3. Veuillez appliquer les algorithmes développés exclusivement par 24Genetics à ces données informatiques, nous permettant d'obtenir votre rapport personnalisé.

Comme vous pouvez le voir, nous combinons des processus purement biologiques avec des processus informatiques afin que, sans perdre un iota de rigueur scientifique, nous puissions traiter de grandes quantités d'informations et vous offrir des rapports aussi détaillés.

Comment est notre algorithme?

L'algorithme de 24Genetics est basé sur l' **analyse et l'étude de milliers de publications** (appelées « articles » dans le milieu scientifique), contrastées, validées et reconnues par la communauté scientifique internationale, ajoutant de la valeur à nos rapports.

Grâce à la fiabilité de notre test d'ascendance, la première étape de notre analyse génétique consiste à **identifier le sexe et l'ascendance** de chaque individu. À partir de là, n**ous appliquons exclusivement les études appropriées pour chaque profil** chaque fois que cela est possible. Pour obtenir le rapport génétique d'une femme européenne, on n'utilise généralement pas, par exemple, des études dont la population analysée a été exclusivement masculine ou asiatique. À ce stade, nous pourrions appliquer une seule analyse, mais nous combinons **une multitude de publications validées** , affinant le processus avec l'intelligence artificielle. Ainsi, nous pourrions utiliser toutes les connaissances scientifiques disponibles pour calculer les prédispositions génétiques.

Grâce à cela, nous gagnons en **précision et en fiabilité dans nos résultats.**

Méthodologie

Nos rapports génétiques sont obtenus sur la base de trois types de méthodologie d'analyse :

- **GWAS** (étude d'association à l'échelle du génome). Il s'agit d'un type d'étude dans laquelle les marqueurs ADN de l'ensemble du génome (le matériel génétique complet d'une personne) de personnes atteintes d'une maladie ou d'un trait sont comparés à ceux de personnes qui n'ont pas cette maladie ou

cette caractéristique. Il s'agit d'une étude basée sur des statistiques, qui considère de nombreux gènes associés à une prédisposition de manière peu directe mais dont la somme offre une conclusion pertinente.

- **Analyse multivariée** . Dans ce cas, notre algorithme analyse plusieurs variants génétiques ou mutations d'un ou plusieurs gènes, qui corrèlent plus directement avec la prédisposition.

- **Analyse monovariée** . Dans ce type de méthodologie, c'est une seule variante d'un seul gène qui détermine la prédisposition en raison de sa forte corrélation avec le génotype.

Chacun des traits abordés dans ce rapport est basé sur l'un de ces trois types de méthodologie.

Les données et les conclusions de ce rapport, tout comme les progrès de la recherche scientifique en génétique, peuvent évoluer. De nouvelles mutations sont continuellement découvertes, et celles que nous analysons aujourd'hui apprennent à mieux se connaître. Chez 24Genetics, nous nous efforçons d'appliquer les découvertes scientifiques nouvellement établies à nos rapports.

Quelles informations vous proposons-nous?

Les informations fournies par nos rapports parlent de **prédispositions** . Et qu'entend-on par là ?

Dans le cas de ce rapport sur la santé, nous avons deux principaux types de maladies : complexes et héréditaires.

- L**es maladies complexes** ont deux facteurs d'influence : la génétique et les facteurs environnementaux, ou l'environnement et les habitudes. Selon chaque pathologie, les deux types de caractéristiques ont un poids plus ou moins important.

Les maladies complexes sont analysées à l'aide des trois études mentionnées dans la section précédente : GWAS, analyse multivariée et analyse monovariétale.

Donnons un exemple. La possibilité de souffrir de diabète est influencée par les deux types de facteurs que nous venons d'évoquer : **génétiques et environnementaux** . Les facteurs génétiques indiquent la propension naturelle que nous avons à souffrir de diabète. D'autre part, les facteurs dits écologiques comprennent des éléments qui affectent également, tels que l'alimentation, les habitudes, le niveau de stress, le lieu où nous vivons, le climat, l'âge, etc. Le fait que nous développions ou non le diabète dépend de la combinaison des deux. facteurs. Et, même si nous avons une prédisposition génétique à en souffrir, si nous maintenons un poids santé, contrôlons la consommation de glucose, maîtrisons le stress, faisons du sport, etc., nous ne le développerons peut-être jamais. Ou vice versa.

A l'inverse, **les maladies héréditaires** ne sont influencées que par la génétique et sont analysées exclusivement sur la base des mutations (analyse monovariétale ou multivariée). Dans ce cas, seule une modification ou transformation particulière détermine la propension à souffrir de la maladie ou à être porteur sans la développer. Dans ce cas, les facteurs environnementaux ne jouent aucun rôle.

Cependant, même si les facteurs environnementaux ne jouent pas de rôle, chaque mutation pathogène associée à une éventuelle maladie peut ou non provoquer le développement de ladite maladie et peut le faire à différents niveaux. En ce sens, on peut parler de deux concepts :

- La pénétrance est le pourcentage de personnes qui développent la maladie parmi toutes celles qui ont la mutation pathogène. Dans certains cas, ce chiffre est de 100 % puisque les mutations provoquent nécessairement la maladie.

o L'expressivité consiste en l'ensemble des manifestations cliniques associées à la maladie dont on souffre. Avec la même condition, une personne peut avoir très peu de symptômes, et une autre, tout ce que cela peut entraîner.

En plus des maladies complexes et héréditaires, notre rapport inclut d'autres types de pathologies ou d'indicateurs, tels que les intolérances, les biomarqueurs et autres, que vous pouvez voir décrits plus loin dans la section "Structure de ce rapport".

Dans ce rapport, vous pourriez voir certaines pathologies qui ne peuvent pas se développer dans votre sexe biologique, comme le cancer de l'ovaire, qui pour des raisons évidentes ne peut pas se produire chez un homme biologique. Nous ne voulions pas supprimer ces informations de votre rapport, car vous pourriez être porteur d'une mutation ou de mutations associées à cette maladie et les transmettre à votre progéniture, qui pourrait développer la maladie. Les informations sont donc tout aussi précieuses.

Dans tous les cas, nos rapports vous indiquent qu'il s'agit toujours de prédispositions génétiques, soit parce que des facteurs environnementaux jouent un rôle, soit parce que nos tests n'analysent pas l'intégralité du génome et ne sont pas considérés comme des tests de diagnostic.

Que vous apporte ce rapport génétique?

Dans ce rapport, vous avez une grande quantité **d' informations scientifiquement validées** sur vos prédispositions, et cela vous permet de savoir **comment votre corps fonctionne** naturellement et à quels aspects vous devriez éventuellement prêter attention.

Chez 24Genetics, nous vous recommandons de toujours consulter un médecin, qui agira avec toutes ses connaissances et son expérience, pourra éclaircir vos doutes, compléter ce rapport avec vos antécédents médicaux et vos antécédents familiaux disponibles, superviser le suivi de votre éventuelle pathologie , ou prescrire des examens diagnostiques complémentaires, s'il l'estime nécessaire pour confirmer le risque d'une ou plusieurs prédispositions particulières.

Un concept fondamental: le variant génétique.

En ce qui concerne les concepts génétiques, nous souhaitons en partager un de base, qui apparaît dans tous les traits de nos rapports et qu'il est essentiel que vous compreniez au moins brièvement, comme les variantes génétiques (également appelées variation ou mutation) . La variante est un changement permanent dans la séquence d'ADN qui forme un gène et qui marque une prédisposition individuelle. Par conséquent, dans chaque trait de ce rapport, vous verrez des informations sur le gène ou les gènes affectés dans ce trait. Une ou plusieurs variantes de ce ou ces gènes déterminent les différentes prédispositions de certaines personnes par rapport à d'autres.

Par exemple, dans le cas du cancer de la thyroïde, les variants rs77316810 et rs79781594 du gène RET peuvent marquer la prédisposition à souffrir de cette maladie.

1.1. Structure de ce rapport

Ce rapport est organisé selon les catégories suivantes :

1. Maladies complexes: GWAS

Complex diseases are defined as pathologies whose development is influenced by multiple factors. Les maladies complexes sont définies comme des pathologies dont le développement est influencé par de multiples facteurs. La génétique n'est qu'une partie, et d'autres facteurs environnementaux, tels que le mode de vie, l'alimentation, l'endroit où nous vivons, notre niveau de stress quotidien, l'âge, etc., peuvent être aussi essentiels ou plus importants que nos gènes.

Cette section comprendra exclusivement des maladies complexes analysées à l'aide de la méthodologie GWAS (Genome-Wide Association). études) , c'est-à-dire l'analyse biostatistique, à laquelle nous avons déjà fait référence dans la section "Méthodologie".

Dans ces pathologies, l'information que nous obtiendrons est basée sur une comparaison avec la moyenne de la population. Par conséquent, votre résultat indiquera si vous avez une prédisposition supérieure, égale ou inférieure à la moyenne de la population. Habituellement, on vous dira que vous avez une prédisposition génétique supérieure à la moyenne si vous faites partie des 10% de la population ayant la plus forte propension à cette maladie et moins si vous faites partie des 10% des personnes ayant le biais le plus négligeable . Nous vous rappelons, comme nous l'avons déjà indiqué dans ce rapport, qu'avoir un penchant ou non ne signifie pas que vous allez souffrir d'une maladie ou que vous en êtes indemne puisque de nombreux autres facteurs l'influencent. De plus, il est fréquent d'avoir une prédisposition supérieure à la moyenne dans 10 à 20 % des pathologies analysées.

Pour faciliter la compréhension des informations, nous avons classé ces maladies par spécialités médicales ou zones du corps.

1.1. Neurologie
1.2. Système circulatoire
1.3. Système digestif
1.4. système musculo-squelettique
1.5. Endocrinologie
1.6. Système urogénital
1.7. Dermatologie
1.8. Autre

2. Maladies complexes: mutations oncogènes

Dans cette section, nous continuons à analyser les maladies complexes, c'est-à-dire les maladies multifactorielles, qui sont influencées à la fois par des facteurs génétiques et environnementaux, mais la différence avec la section précédente est que nous nous appuyons sur la détection de mutations dans un ou plusieurs marqueurs de un ou plusieurs gènes (analyse univariée ou multivariée, comme décrit dans la section "Méthodologie"). Ces mutations marquent déjà la prédisposition génétique à souffrir de cette maladie, sans aucune comparaison avec la population. Par conséquent, dans les résultats de ces maladies, nous vous indiquons si nous avons trouvé des mutations susceptibles d'être pathogènes ou non, et nous ne faisons aucune comparaison avec la population. Pour cette section, nous considérons comme pathogènes les mutations incluses dans la base de données ClinVar.

3. Maladies complexes: autres

Dans cette section, nous incluons les maladies complexes analysées en détectant des mutations dans un ou plusieurs marqueurs d'un ou plusieurs gènes (analyse monovariétale ou multivariée) sans lien avec les processus oncologiques. Ils partagent la méthodologie avec la section précédente, mais ce ne sont pas des maladies liées au cancer. Comme dans les cas précédents, il s'agit de maladies complexes et, à ce titre, multifactorielles.

4. Virus, bactéries et champignons

La génétique est essentielle dans la relation entre les virus, les bactéries et les champignons et les maladies qu'ils peuvent provoquer. Vos gènes peuvent indiquer une plus grande susceptibilité ou résistance à une infection virale, bactérienne ou fongique. En utilisant tous nos types de méthodologies (GWAS, multivariées ou monovariétales), dans cette rubrique, nous vous informerons de votre prédisposition génétique à de multiples maladies infectieuses, comme la tuberculose, le Covid, la pneumonie, la bronchite ou l'herpès, entre autres, et même le risque d'aggravation de certains d'entre eux.

5. Allergies et intolérances

Dans cette rubrique, nous analysons une série d'intolérances et d'allergies dans les domaines alimentaire, dermatologique et respiratoire, et nous vous disons si vous avez une prédisposition génétique à en souffrir. Ainsi, avec l'aide d'un professionnel de la santé, vous pourrez prendre les mesures appropriées pour tenter de les éviter ou moduler leurs symptômes et améliorer votre bien-être. Nous utilisons nos trois méthodologies dans la section allergies et intolérances, donc le résultat de chacun de vos traits analysés dépendra des méthodes spécifiques que nous avons utilisées.

6. Biomarqueurs et autres

Certains paramètres physiologiques, tels que le taux de cholestérol ou de triglycérides, la densité osseuse ou le nombre de globules blancs, de plaquettes ou de neutrophiles, entre autres, sont influencés par votre ADN, ce qui détermine votre éventuelle tendance à avoir des indicateurs anormaux.

Dans cette section, nous utilisons exclusivement la méthodologie GWAS, de sorte que les résultats indiqueront si vous êtes plus, égal ou moins prédisposé que la moyenne de la population à avoir des niveaux anormaux de chaque paramètre.

7. Pharmacogénétique

Le même médicament peut fonctionner différemment selon les personnes; une partie de cet effet possible dépend de l'ADN. Autrement dit, votre génétique peut influencer la réponse à différents types de médicaments en termes de niveau de toxicité, d'efficacité, de métabolisme ou de dose nécessaire.

Dans cette section, par analyse monovariétale et multivariée, nous étudions votre prédisposition génétique pour que votre corps réponde d'une manière ou d'une autre à certains médicaments.

8. Maladies héréditaires: génétique

Les maladies héréditaires, contrairement aux maladies complexes, ne sont pas influencées par des facteurs environnementaux. L'ADN est le seul facteur d'influence à en souffrir ou non. Dans cette section, pour chacune des maladies que nous analysons, nous recherchons les mutations pathogènes,

ou susceptibles de l'être, rapportées dans les bases de données génétiques les plus critiques au monde, principalement OMIM et ClinVar, et qui ont été associées auxdites pathologies.

La plupart des maladies répertoriées dans cette section peuvent être classées dans les soi-disant "maladies rares" et, comme nous l'avons commenté, le mode de vie ou d'autres facteurs externes n'affectent pas la possibilité de souffrir de ces affections, seule l'ADN influence. De plus, nous vous rappelons que les mutations associées à une maladie peuvent provoquer ou non son développement et, en cas de développement, le faire avec une intensité différente, selon les concepts de pénétrance et d'expressivité décrits précédemment dans cette introduction.

Comme leur nom l'indique, les maladies héréditaires sont susceptibles de se transmettre à vos descendants. En ce sens, il convient de noter qu'avoir une mutation pathogène qui prédispose à une condition n'implique pas toujours d'en souffrir, et il peut y avoir 2 cas :

1. Être porteur et aussi développer la maladie.

2. Vous êtes porteur de la maladie (ce qui se produit chaque fois que vous avez la mutation pathogène) mais ne la développez pas. Dans ce cas, bien que la condition ne se crée pas, la mutation pathogène peut être transmise à la progéniture et, par conséquent, la prédisposition à la maladie. La probabilité plus ou moins grande d'hériter de la mutation pathogène par la progéniture dépend également de la génétique de l'autre parent. Ces informations sont donc précieuses.

Ces types de maladies sont pour la plupart monogénétiques, donc une ou plusieurs mutations d'un même gène marquent la prédisposition à souffrir d'une pathologie spécifique.

Il est important de noter que ce test ne séquence pas le génome complet. Pourtant, nous analysons un peu plus de 700 000 des 3,2 millions de marqueurs génétiques qui marquent la variabilité du génome humain, il peut donc y avoir d'autres mutations d**ans des zones du génome que nous n'analysons pas.**

*** Les informations fournies dans ce rapport sont uniquement destinées à la recherche, à l'information et à l'éducation. En aucun cas n'est-il valable pour un usage clinique ou diagnostique**

1.2. Questions fréquentes

Est-ce que tout dépend de mes gènes?

Non. Le corps répond à toute une série de conditions. Nos gènes sont certainement un paramètre important, mais le mode de vie, comme l'exercice et l'alimentation, influence notre corps. Sans aucun doute, bien se connaître aide à traiter le corps de la manière la plus appropriée, et c'est ce que vous pouvez obtenir de la génétique. Grâce à un test génétique de prévention des maladies, vous obtenez plus de connaissances pour vous-même et pour les professionnels qui prennent soin de votre santé.

Si mon rapport indique que j'ai une forte prédisposition génétique à souffrir d'une certaine maladie, cela signifie-t-il que j'en souffrirai?

Les gens sont notre génétique et nos expériences.

En dehors de vos gènes, il existe de nombreux autres facteurs environnementaux et internes qui influencent le développement ou non d'une maladie, vous pouvez donc être génétiquement prédisposé à une pathologie et ne jamais la développer pour des raisons environnementales, d'habitudes de santé, de mode de vie... Mais vous peut également ne pas avoir de prédisposition et souffrir d'une certaine maladie à un moment donné de sa vie.

De plus, selon la pathologie, la génétique peut avoir une influence plus ou moins grande sur l'apparition ou le développement d'une maladie.

La connaissance de notre génétique par le biais d'un test ADN de maladie permet aux professionnels de santé d'effectuer leur travail avec beaucoup plus d'informations. De plus, cela permet de concevoir des plans de prévention qui peuvent faire la différence.

Dois-je apporter moi-même des changements drastiques à mes traitements de santé à la suite des résultats de ce test ADN de santé et de maladie?

Nos rapports présentent des données sur les prédispositions génétiques de votre corps, mais il existe de nombreux autres facteurs externes, environnementaux ou liés aux habitudes qui l'influencent. Pour cette raison, nous considérons nos rapports comme préventifs et non diagnostiques. Notre recommandation est de toujours consulter des professionnels de la santé en cas de doute pouvant découler de votre test ADN de santé. Par conséquent, la réponse est non, vous ne devez pas faire de modifications majeures sans la validation d'un professionnel.

Si mon rapport indique que je ne suis pas sujet à une certaine maladie, cela signifie-t-il que je ne suis pas à risque?

La plupart des maladies ne dépendent pas seulement de nos gènes, elles dépendent également d'innombrables facteurs internes et externes qui peuvent les provoquer. De plus, notre test ADN de santé contient des informations partielles sur votre génome. Nous ne séquençons pas le génome complet, mais seulement une partie, cela n'exclut donc pas la possibilité que vous soyez porteur d'autres mutations associées à ladite pathologie dans d'autres régions géniques que nous n'analysons pas ou qui ne sont pas actuellement connues.

Il existe des tests génétiques à usage clinique ou diagnostique, qui analysent tous les gènes impliqués dans une certaine pathologie ou maladie et qu'un service médical peut prescrire s'il le juge nécessaire. Et, bien sûr, il faut toujours tenir compte de multiples facteurs environnementaux, car ceux-ci peuvent également avoir une forte influence sur la possibilité de développement de la maladie.

Nos tests génétiques de santé et de maladies ne sont pas valides pour une utilisation clinique ou diagnostique. Par conséquent, en cas de doute, nous recommandons toujours de consulter vos médecins afin que ce soient eux qui prescrivent les tests génétiques cliniques appropriés.

Ma prédisposition génétique à souffrir de certaines pathologies signifie-t-elle que mes proches en sont également atteints?

La génétique de chaque personne étant unique, nous vous recommandons toujours de consulter votre service clinique de référence pour les décisions à prendre en matière de santé. Cependant, en génétique, bon nombre des modèles exprimés sont souvent liés à ceux de parents proches, il serait donc normal que les rapports soient assez similaires. Cependant, gardez à l'esprit que de multiples facteurs externes influencent également le développement ou non d'une maladie, de sorte que la probabilité d'en souffrir sera très différente selon les membres de la famille ayant différents modes de vie, habitudes de santé, lieu de résidence, etc.

Certaines des études sur lesquelles repose notre test ADN pour la santé.

Le test de santé génétique 24Genetics est basé sur des milliers d'investigations génétiques approuvées par la communauté scientifique internationale. Notre système sélectionne la recherche qui s'applique à vous (en fonction de votre sexe et de votre ascendance) et notre algorithme la combine pour vous fournir les informations les plus utiles pour votre santé et votre bien-être. Voici quelques exemples de recherche génétique utilisée:

- Ahmed S et al; Newly discovered breast cancer susceptibility loci on 3p24 and 17q23; Nat Genet; 2009 May;41(5):585-90.

- Cox A et al; A common coding variant in CASP8 disassociated with breast cancer risk; Nat Genet; 2007 Mar;39(3):352-8.

- Dickson C et al; Tyrosine kinase signalling in breast cancer: fibroblast growth factors and their receptors; Breast Cancer Res; 2000;2(3):191-6.

- Easton DF et al; Genome-wide association study identifies novel breast cancer susceptibility loci; Nature; 2007 Jun28;447(7148):1087-93.

- Hunter DJ et al; A genome-wide association study identifies alleles in FGFR2 associated with risk of sporadic postmenopausal breast cancer; Nat Genet; 2007 Jul;39(7):870-4.

- Chang YK et al; Association of BANK1 and TNFSF4 with systemic lupus erythematosus in Hong Kong Chinese; Genes Immun.; 2009; 10(5):414-20.

2. Sommaire

Maladies complexes GWAS: Neurologie

- Maladie de Parkinson
- Cinetose
- Sclérose multiple
- Neuroblastome
- Gliome
- Aneurisme intracrânien
- Maladie d'Alzheimer (apparition tardive)
- Schizophrénie
- Trouble des conduites

Légende:

- Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population.
- Selon cette étude, vous avez une prédisposition moins importante d'avoir cette maladie que la majorité de la population.
- Selon cette étude, vous avez une plus grande prédisposition à avoir cette maladie que la majorité de la population.

Maladies complexes GWAS: Système circulatoire

- Cirrhose biliaire primaire
- Infarctus du myocarde (à apparition précoce)
- Lymphome de Hodgkin
- Lymphome folliculaire
- Maladie de l'artère coronaire
- Leucémie lymphoïde chronique
- Lymphome diffus à grandes cellules B
- Tumeur de Wilms

Légende:

- Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population.
- Selon cette étude, vous avez une prédisposition moins importante d'avoir cette maladie que la majorité de la population.
- Selon cette étude, vous avez une plus grande prédisposition à avoir cette maladie que la majorité de la population.

Maladies complexes GWAS: Système respiratoire

- Cancers du tractus aéro-digestif supérieur
- Asthme
- Bronchite chronique dans les maladies pulmonaires obstructives chroniques (MPOC)

Légende:

- Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population.
- Selon cette étude, vous avez une prédisposition moins importante d'avoir cette maladie que la majorité de la population.
- Selon cette étude, vous avez une plus grande prédisposition à avoir cette maladie que la majorité de la population.

Maladies complexes GWAS: Système musculo-squelettique

- Sclérose systémique
- Arthrite rhumatoïde
- Myasthénie grave
- Ostéosarcome
- Myélome multiple

Légende:

- Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population.
- Selon cette étude, vous avez une prédisposition moins importante d'avoir cette maladie que la majorité de la population.
- Selon cette étude, vous avez une plus grande prédisposition à avoir cette maladie que la majorité de la population.

Maladies complexes GWAS: Endocrinologie

- Diabète de type 1
- Diabète de type 1 - néphropathie
- Diabète de type 2
- Hypothyroïdie

Légende:

- Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population.
- Selon cette étude, vous avez une prédisposition moins importante d'avoir cette maladie que la majorité de la population.
- Selon cette étude, vous avez une plus grande prédisposition à avoir cette maladie que la majorité de la population.

Maladies complexes GWAS: Système urogénital

- Endométriose
- Cancer de la vessie

Légende:

- Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population.
- Selon cette étude, vous avez une prédisposition moins importante d'avoir cette maladie que la majorité de la population.
- Selon cette étude, vous avez une plus grande prédisposition à avoir cette maladie que la majorité de la population.

Maladies complexes GWAS: Dermatologie

- Carcinome des cellules basales cutanées
- Psoriasis
- Vitiligo

Légende:

- Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population.
- Selon cette étude, vous avez une prédisposition moins importante d'avoir cette maladie que la majorité de la population.
- Selon cette étude, vous avez une plus grande prédisposition à avoir cette maladie que la majorité de la population.

Maladies complexes GWAS: Autres

- Maladie cœliaque
- Dégénérescence maculaire liée à l'âge

Légende:

- Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population.
- Selon cette étude, vous avez une prédisposition moins importante d'avoir cette maladie que la majorité de la population.
- Selon cette étude, vous avez une plus grande prédisposition à avoir cette maladie que la majorité de la population.

Maladies complexes: Mutations oncogènes

- APC : cancer colorrectal et du pancréas
- ATM: cancer du sein
- BARD1: cancer du sein
- BLM : cancer colorectal
- BMPR1A : cancer colorrectal, gastrique et pancréatique
- BRCA1 : cancer du sein et des ovaires
- BRCA2 : cancer du sein et des ovaires
- BRIP1 : cancer du sein
- CDH1 : cancer du sein et de l'estomac
- CDK4 : mélanome familial
- CDKN2A : cancer du pancréas
- CHEK2 : cancer du sein et colorrectal
- DICER1 : cancer de l'ovaire
- EPCAM: Syndrome de Lynch, cancer du sein, des ovaires, de l'utérus, colorrectal, gastrique et pancréatique
- FH : léiomyomatose héréditaire et cancer des cellules rénales
- FLCN : cancer du rein
- MEN1: néoplasie endocrinienne multiple de type 1
- MET : Cancer du poumon et de l'estomac

- MITF : syndrome de prédisposition au mélanome et au carcinome rénal lié à MITF
- MLH1: syndrome de Lynch
- MSH2 : syndrome de Lynch et cancer colorrectal
- MSH6: syndrome de Lynch et cancer colorrectal
- MUTYH: cancer colorrectal
- NBN : cancer du sein, des ovaires, colorrectal et gastrique
- NF1 : neurofibromatose de type 1
- NF2 : méningiome multiple familial
- NTHL1 : polypose adénomateuse familiale atténuée
- RAD50: cancer du sein et du pancréas
- PMS2: syndrome de Lynch et cancer colorrectal
- POLD1 : cancer du sein, des ovaires, de l'utérus et colorrectal
- POLE : cancer de l'ovaire, de l'utérus, colorectal et du pancréas
- MSH3 : polypose adénomateuse familiale atténuée liée à MSH3
- POT1 : Mélanome familial
- PTCH1 : Carcinome basocellulaire
- PTEN: cancer du sein, de l'utérus et colorrectal
- RAD50 : cancer du sein et des ovaires
- RAD51C: cancer des ovaires
- RB1 : Syndrome de Lynch et rétinoblastome
- RECQL4 : Cancer de l'estomac et du colon
- RET : cancer de la tyroïde
- SDHA: cancer gastrique
- SDHAF2 : Phéochromocytome-paragangliome héréditaire
- SDHB : cancer de l'estomac
- SDHC : cancer gastrique
- SDHD: cancer du sein, de l'utérus et de l'estomac
- Syndrome de prédisposition aux tumeurs lié à BAP1
- SMAD4 : syndrome de polypose juvénile et cancer colorrectal
- SMARCA4 : cancer de l'ovaire
- SMARCB1 : Tumeur rhabdoïde familiale
- SMARCE1 : Méningiome multiple familial
- STK11 : cancer du sein, des ovaires, de l'utérus, colorrectal, gastrique et pancréatique
- TERT : mélanome familial
- TP53 : syndrome Li-Fraumeni, cancer du sein et plus
- VHL : syndrome Von Hippel-Lindau
- WT1 : Néphroblastome
- Polypose adénomateuse familiale
- Syndrome de Kenny-Caffey

Légende:

- Nous n'avons détecté aucune mutation pathogène, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, vous pourriez avoir une mutation pathogène dans les régions génétiques non analysées.
- Nous avons détecté au moins une mutation qui pourrait être pathogène.

Maladies complexes: Analyse Multivariée

- Choc septique
- TSC1 : sclérose tubéreuse de Bourneville complexe 1
- TSC2 : sclérose tubéreuse de Bourneville complexe 2

Légende:

- Nous n'avons détecté aucune mutation pathogène, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, vous pourriez avoir une mutation pathogène dans les régions génétiques non analysées.
- Nous avons détecté au moins une mutation qui pourrait être pathogène.

Virus, bactéries et champignons

- La gravité de l'infection au COVID-19
- Transmission du VIH
- Cirrhose due à l'hépatite B
- Pneumonie hospitalière sévère
- Syndrome respiratoire aigu sévère (SRAS)
- L'herpès génital
- Pneumonie communautaire
- Bronchite

Légende:

- Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population.
- Selon cette étude, vous avez une prédisposition moins importante d'avoir cette maladie que la majorité de la population.
- Selon cette étude, vous avez une plus grande prédisposition à avoir cette maladie que la majorité de la population.

Allergies et intolérances

- Intolérance au lactose
- Allergie aux coquillages
- Rhinite allergique
- Déficit de DAO et migraine
- Accumulation de mercure
- Allergie au pollen de graminées

Légende:

- Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population.
- Selon cette étude, vous avez une prédisposition moins importante d'avoir cette maladie que la majorité de la population.
- Selon cette étude, vous avez une plus grande prédisposition à avoir cette maladie que la majorité de la population.

Biomarqueurs et autres

- Taux de calcium
- Taux de magnésium
- Taux de béta-2 microglobuline
- Taux total de protéine dans le sang
- Taux de glycérophospholipides
- Taux de phospholipides
- Rythme cardiaque
- Taux d'hormones thyroïdiennes
- Taux de neutrophiles
- Taux de plaquettes
- Taux de monocytes
- Ménopause précoce
- Volume pulmonaire
- Taux de phosphore
- Taux d'acides gras dans le plasma (oméga 6)
- Taux d'hémoglobine glycosylée
- Taux de GGT
- Taux d'albumine dans le sang
- Modification des structures cardiaques
- Taux de bilirubine
- Taux d'éosinophiles
- Interleukine 6 et inflammation
- Quantité de globules blancs
- Taux d'acide urique
- Taux de densité osseuse
- Longévité

Légende:

- Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à la majorité de la population à avoir des niveaux normaux.
- Selon cette étude, vous avez une meilleure prédisposition que la majorité de la population à avoir des niveaux normaux.
- Selon cette étude, vous avez une plus grande prédisposition que la plupart de la population à souffrir de niveaux anormaux.

Pharmacogénétique

- Warfarine
- Pentazocine
- Aspirine
- Bupropion
- Méthotrexate
- Vincristine
- Interféron alpha - 2b
- Mépéridine
- Morphine
- Simvastatine
- Pravastatine
- Fluorouracile, capécitabine, analogues de pyrimidine
- Tacrolimus
- Ribavirine

Légende:

- Nous n'avons rien trouvé dans votre génétique qui indique une prédisposition à un effet anormal de ce médicament. D'autres facteurs génétiques non analysés et non génétiques peuvent jouer un rôle.
- Selon votre génotype, vous êtes plus prédisposé à ce que ce médicament ait un effet anormal sur vous.
- Selon votre génotype, vous êtes plus prédisposé à ce que ce médicament ait des effets néfastes sur vous.
- Selon votre génotype, vous avez une plus grande prédisposition à répondre positivement à ce médicament. D'autres facteurs génétiques non analysés et non génétiques peuvent jouer un rôle.

Maladies héréditaires (génétique)

- Acidémie isovalérique
- Acidémie méthylmalonique par déficit en méthylmalonyl-CoA épimérase
- Acidémie méthylmalonique sensible à la vitamine B12
- Acidose lactique congénitale type Saguenay-Lac-Saint-Jean
- Acidurie 3-méthylglutaconique type 1
- Acidurie 3-méthylglutaconique type 9
- Acidurie D-2-hydroxyglutarique
- Acidurie fumarique
- Achondroplasie
- Adénocarcinome gastrique et polypose proximale de l'estomac
- Affection neurologique par déficit en aminoacylase 1
- Albinisme oculocutané de type 1
- Albinisme oculocutané type 3
- Alcaptonurie
- Alpha-mannosidose
- ALG6-CDG
- Amylose ATTRV30M
- Amylose primitive systémique
- Anémie dysérythropoïétique congénitale type II
- Acidémie combinée malonique et méthylmalonique
- Acidémie méthylmalonique résistante à la vitamine B12
- Acidémie propionique
- Acidose tubulaire rénale distale
- Acidurie 3-méthylglutaconique type 7
- Acidurie argininosuccinique
- Acidurie formiminoglutamique
- Acidurie mévalonique
- Achromatopsie
- Adrénoleucodystrophie liée à l'X
- Agammaglobulinémie liée à l'X
- Albinisme oculocutané type 2
- Albinisme oculocutané type 4
- Alpha-thalassémie
- ALG1-CDG
- ALG8-CDG
- Amylose cutanée familiale isolée
- Anémie dysérythropoïétique congénitale type I
- Drépanocytose

- Anémie hémolytique par déficit en phosphoglucose isomérase
- Anémie hémolytique par déficit en pyrimidine 5' nucléotidase
- Anémie hémolytique par déficit en pyruvate kinase du globule rouge
- Anémie sidéroblastique liée à l'X
- Anémie sidéroblastique liée à l'X et ataxie spinocérébelleuse
- Anendocrinose entérique
- Angio-oedème héréditaire
- Anoctaminopathie distale
- Anomalie de Peters
- Anomalie de Rieger
- Anomalie d'Uhl
- Anomalie du développement sexuel 46, XY-insuffisance surrénalienne par déficit en CYP11A1
- Anonychie congénitale isolée
- Aplasie des glandes salivaires et lacrymales
- Artériopathie cérébrale autosomique dominant-infarctus sous-cortical-leucoencéphalopathie
- Arthrite juvénile idiopathique systémique
- Arthrogrypose distale type 1
- Arthrogrypose distale type 5D
- Arthropathie pseudorhumatoïde progressive infantile
- Association VACTERL/VATER
- Aspartylglucosaminurie
- Ataxie cérébelleuse autosomique récessive par déficit en ubiquinone
- Ataxie cérébelleuse autosomique récessive type Beauce
- Ataxie cérébelleuse autosomique récessive de l'adulte
- Ataxie cérébelleuse congénitale autosomique récessive par déficit en CWF19L1
- Ataxie cérébelleuse non progressive avec déficience intellectuelle
- Ataxie cérébelleuse progressive liée à l'X
- Ataxie spastique autosomique dominante type 1
- Ataxie spinocérébelleuse avec épilepsie
- Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-neuropathie axonale type 1
- Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-neuropathie axonale type 2
- Ataxie spinocérébelleuse infantile
- Ataxie spinocérébelleuse type 13
- Ataxie spinocérébelleuse type 19/22
- Ataxie spinocérébelleuse type 21
- Ataxie spinocérébelleuse type 28
- Syndrome d'ataxie-apraxie oculo-motrice type 1
- Atrésies multiples de l'intestin
- Atrophie gyrée choriorétinienne
- Amyotrophie spinale bénigne congénitale autosomique dominante
- Amyotrophie spinale avec détresse respiratoire type 1
- Amyotrophie spinale scapulopéronière
- Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'enfance associée à DYNC1H1
- Absence congénitale bilatérale des canaux déférents
- Bestrophinopathie autosomique récessive
- Bêta-mannosidose
- Bêta-thalassémie
- Bradyopsie
- Brachyolmie autosomique dominante
- Carcinome nasopharyngé
- Carcinome papillaire ou folliculaire familial de la thyroïde
- Cystinurie

- Citrullinémie type I
- Citrullinémie type II
- COG4-CDG
- COG5-CDG
- Cholestase intrahépatique progressive familiale
- Cholestase intrahépatique néonatale par déficit en citrine
- Complexe de sclérose tubéreuse
- Chondrodysplasie métaphysaire type Spahr
- Chondrodysplasie ponctuée dominante liée à l'X
- Syndrome de convulsions infantiles-choréoathétose
- Choréoathétose dystonique paroxystique avec ataxie épisodique et spasticité
- Cranio-ostéo-arthropathie
- Cryohydrocytose héréditaire avec réduction de stomatine
- Cutis laxa autosomique récessive type 1
- Cutis laxa autosomique récessive type 2 classique
- Cutis laxa autosomique récessive type 2B
- DDOST-CDG
- Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 1
- Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 4
- Déficit isolé en cytochrome C oxydase
- Déficit isolé en complexe I
- Déficit isolé en complex III
- Insuffisance somatotrope non acquise isolée
- Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 15
- Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 20
- Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 8
- Déficit congénital en facteur intrinsèque
- Déficit congénital en fibrinogène
- Déficit congénital en saccharase-isomaltase
- Déficit congénital en facteur V
- Déficit congénital en facteur XI
- Déficit congénital en facteur XIII
- Déficit en 3-phosphoglycerate déshydrogénase, forme infantile/juvénile
- Déficit en 3-hydroxy-3-méthylglutaryl-CoA synthétase
- Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue
- Déficit en acyl-CoA déshydrogénase 9
- Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte
- Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne
- Déficit en acyl-CoA déshydrogénase à très longue chaîne
- Déficit en adénylosuccinate lyase
- Déficit en alpha-1-antitrypsine
- Déficit en aromatase
- Déficit en bêta-cétothiolase
- Déficit en bêta-uréidopropionase
- Déficit en biotinidase
- Déficit en butyrylcholinestérase
- Déficit en carbamoyl-phosphate synthétase 1
- Déficit en carnitine palmitoyltransférase 1A
- Déficit en carnitine palmitoyltransférase II
- Déficit en carnitine-acylcarnitine translocase
- Déficit en cernunnos-XLF
- Déficit en cytochrome C oxydase fatal infantile
- Déficit en dihydropyrimidine déshydrogénase
- Déficit en diméthylglycine déshydrogénase

- Déficit en dopamine bêta-hydroxylase
- Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase de classe I
- Déficit en glutathion synthétase
- Déficit en holocarboxylase synthétase
- Déficit en lipase acide lysosomale
- Déficit en méthylcobalamine type cblG
- Déficit en monoamine oxydase A
- Déficit en ornithine transcarbamylase
- Déficit en pyruvate déshydrogénase
- Déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale
- Déficit en purine nucléoside phosphorylase
- Déficit en succinyl-CoA:3-oxoacide CoA transférase
- Déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénase
- Déficits hypohysaires multiples de cause génétique identifée
- Démyélinisation du cerveau par déficit en méthionine adénosyltransférase
- Desmostérolose
- Diabète insipide néphrogénique
- Diarrhée sodée congénitale
- Dihydropyrimidinurie
- Déficience intellectuelle sévère et paraplégie spastique progressive
- Déficience intellectuelle liée à l'X type Cabezas
- Déficience intellectuelle liée à l'X, type Najm
- Déficience intellectuelle type Birk-Barel
- Dyskinésie paroxystique induite par l'effort
- Dysgénésie corticale avec hypoplasie pontocérébelleuse due à une mutation TUBB3
- Dysostose acrofaciale post-axiale
- Dysplasie cérébrofaciothoracique
- Dysplasie cranio-fronto-nasale
- Déficit en fructose-1,6-diphosphatase
- Déficit en glutaryl-CoA déshydrogénase
- Déficit en guanidinoacétate méthyltransférase
- Déficit en LCAT
- Déficit en lipoyl transférase 1
- Déficit en myéloperoxydase
- Déficit en alpha-N-acétylgalactosaminidase
- Déficit en pyruvate carboxylase, type bénin
- Déficit en prolidase
- Déficit en 4a-hydroxy-tétrahydrobioptérine déshydratase
- Déficit en S-adénosylhomocystéine hydrolase
- Déficit isolé familial en glucocorticoïdes
- Déficit systémique primaire en carnitine
- Dégénérescence cérébello-rétinienne infantile
- Desminopathie
- Diabète-surdité de transmission maternelle
- Diarrhée chlorée congénitale
- Diarrhée syndromique
- Dysautonomie familiale
- Déficience intellectuelle liée à l'X syndromique associée à KDM5C
- Déficience intellectuelle liée à l'X type Snyder
- Déficience intellectuelle non syndromique autosomique dominante
- Dyskinésie familiale avec myokymie faciale
- Dissection aortique familiale
- Agénésie complexe du corps calleux liée à l'X
- Dysplasie acromicrique
- Dysplasie osseuse avec incurvation des membres liée à FGFR2
- Dysplasie de Kniest

- Dysplasie de Singleton-Merten
- Dysplasie ectodermique hidrotique
- Dysplasie épiphysaire multiple type Beighton
- Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type PAPPS2
- Dysplasie spondylo-épimétaphysaire avec luxations multiples
- Dysplasie frontonasale acromélique
- Dysplasie immuno-osseuse de Schimke
- Dysplasie oto-spondylo-mégaépiphysaire
- Dysplasie valvulaire myxomatose liée à l'X associée à FLNA
- Dystonie dopa-sensible par déficit en sépiaptérine réductase
- Dystonie-parkinsonisme de l'adulte
- Dystrophie cornéenne granulaire type II
- Dystrophie cornéenne grillagée type I
- Dystrophie endothéliale congénitale héréditaire type II
- Dystrophie musculaire congénitale avec atteinte cérébelleuse
- Dystrophie musculaire congénitale d'Ullrich
- Dystrophie musculaire de Becker
- Dystrophie musculaire des ceintures associée à DNAJB6 D1
- Dystrophie musculaire des ceintures liée à la titine R10
- Dystrophie musculaire des ceintures liée à l'anoctamine-5 R12
- Dystrophie musculaire des ceintures associée à GMPPB R19
- Dystrophie musculaire des ceintures liée à l'alpha-sarcoglycane R3
- Dystrophie musculaire des ceintures liée au gamma-sarcoglycane R5
- Dystrophie musculaire des ceintures associée à FKRP R9
- Dystrophie musculaire tibiale
- Dystrophie neuroaxonale infantile
- Dystrophie progressive des cônes
- Dystrophie maculaire vitelliforme de Best
- Ectopie du cristallin familiale
- Nanisme diastrophique
- Dysplasie ectodermique hypohidrotique
- Dysplasie spondylo-épiphysaire congénitale
- Dysplasie spondyloépiphysaire, type Stanescu
- Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Strudwick
- Dysplasie gnatho-diaphysaire
- Dysplasie odonto-onychodermique
- Dysplasie thanatophore
- Dysplasie ventriculaire droite arythmogène familiale isolée
- Dystonie généralisée à début précoce par les membres
- Dystrophie cornéenne de Reis-Bücklers
- Dystrophie cornéenne granulaire type I
- Maladie de Bietti
- Dystrophie maculaire annulaire concentrique bénigne
- Dystrophie musculaire congénitale par déficit en intégrine alpha-7
- Dystrophie musculaire congénitale due à une mutation de LMNA
- Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1A
- Dystrophie musculaire des ceintures liée à la calpaïne-3 R1
- Dystrophie musculaire des ceintures associée à POMT1 R11
- Dystrophie musculaire des ceintures associée à POMT2 R14
- Dystrophie musculaire des ceintures liée à la dysferline R2
- Dystrophie musculaire des ceintures liée au bêta-sarcoglycane R4
- Dystrophie musculaire des ceintures liée à la téléthonine R7
- Dystrophie musculaire de Duchenne
- Dystrophie musculaire type Selcen
- Dystrophie maculaire en ailes de papillon
- Dystrophie rétinienne type Bothnie
- DPM1-CDG
- Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial type II

- Encéphalopathie myo-neuro-gastrointestinale
- Encéphalopathie épileptique associée à KCNQ2
- Encéphalopathie épileptique infantile précoce
- Encéphalopathie éthylmalonique
- Encéphalopathie néonatale sévère avec microcéphalie
- Encéphalopathie par déficit en sulfite oxydase
- Encéphalopathie glycinique
- Maladie auto-immune multisystémique précoce associée à STAT3
- Myopathie congénitale à "central cores"
- Maladie CLN3
- Maladie d'Addison
- Maladie d'Alexander
- Glycogénose par déficit en enzyme débranchante
- Glycogénose par déficit en enzyme branchante
- Glycogénose par déficit en phosphofructokinase musculaire
- Glycogénose par déficit en phosphoglycérate mutase
- Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase hépatique
- Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase hépatique et musculaire
- Glycogénose par déficit en phosphorylase hépatique
- Glycogénose par déficit en glycogène phosphorylase musculaire
- Glycogénose par déficit en glycogène synthase hépatique
- Maladie de Caffey
- Maladie de Canavan
- Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2A2
- Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2D
- Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 1
- Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 5
- Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1B
- Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1D
- Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B5
- Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2N
- Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2T
- Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4 associée à SURF1
- Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4A
- Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4C
- Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4F
- Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4J
- Maladie de Coats
- Maladie de Creutzfeldt-Jakob sporadique
- Syndrome de Crouzon
- Maladie de Dent
- Maladie de surcharge en acide sialique libre
- Maladie de Fabry
- Maladie de Gaucher
- Maladie de Hirschsprung
- Maladie de Krabbe
- Maladie de Lafora
- Maladie de Leber plus
- Maladie de Menkes
- Maladie de Naxos
- Maladie de Niemann-Pick de type A
- Maladie de Niemann-Pick type B
- Maladie de Niemann-Pick type C
- Maladie de Norrie
- Maladie d'Oguchi
- Maladie de Pelizaeus-Merzbacher
- Maladie de Refsum
- Maladie de rétention des chylomicrons

- Maladie de Sandhoff
- Maladie de Stargardt
- Maladie de Tangier
- La maladie de Tay-Sachs
- Myotonie congénitale de Thomsen et Becker
- Maladie de von Hippel-Lindau
- Maladie de von Willebrand type 1
- Maladie de von Willebrand type 2A
- Maladie de von Willebrand type 3
- Maladie de Wilson
- Maladie mitochondriale fatale par déficit combiné de la phosphorylation oxydative de type 3
- Rippling muscle disease
- Maladie muscle-oeil-cerveau
- Maladie ophtalmique des îles Åland
- Maladie du stockage du glycogène due à un déficit en LAMP-2
- Maladie du stockage du glycogène due à un déficit en glucose-6-phosphatase
- Maladie du stockage du glycogène due à un déficit en maltase acide
- Polykystose rénale autosomique récessive
- Epidermolyse bulleuse dystrophique généralisée autosomique dominante
- Epidermolyse bulleuse dystrophique inversée autosomique récessive
- Epidermolyse bulleuse dystrophique prurigineuse
- Epidermolyse bulleuse jonctionnelle avec atrésie pylorique
- Epidermolyse bulleuse simple intermédiaire avec cardiomyopathie
- Epidermolyse bulleuse simple généralisée autosomique dominante, forme sévère
- Epidermolyse bulleuse simple généralisée autosomique dominante, forme intermédiaire
- Epilepsie autosomique dominante avec aura auditive
- Epilepsie myoclonique juvénile
- Epilepsie myoclonique progressive type 6
- Epilepsie néonatale bénigne familiale
- Epithéliome squameux multiple spontanément curable
- Érythrocytose tchouvache
- Sténose aortique supravalvulaire
- Stomatocytose héréditaire avec hématies déshydratées
- Phénylcétonurie
- Fibrillation auriculaire familiale
- Fibrillation ventriculaire idiopathique type non Brugada
- Fibrose congénitale des muscles oculo-moteurs
- Fibrose kystique
- Phocomélie type Schinzel
- Forme symptomatique de l'hémochromatose type 1
- Fucosidose
- Fundus albipunctatus
- Gangliosidose à GM1
- MOGS-CDG
- Glaucome juvénile
- Hawkinsinurie
- Hémochromatose type 2
- Hémophilie A mineure
- Hémophilie B mineure
- Hémoglobinurie paroxystique nocturne
- Hépatoblastome
- Hépatoencéphalopathie par déficit combiné de la phosphorylation oxydative de type 1
- Hydrocéphalie avec sténose de l'aqueduc de Sylvius
- Hydrops fetalis de Bart
- Hyperactivité de la phosphoribosylpyrophosphate synthétase
- Hyperaldostéronisme familial type I

- Ictère néonatal transitoire
- Syndrome de fièvre périodique avec hyperimmunoglobulinémie D
- Hyperinsulinisme autosomique dominant par déficit en SUR1
- Hyperinsulinisme par déficit en INSR
- Hyperostose endostéale type Worth
- Hyperoxalurie primitive
- Hyperparathyroïdie isolée familiale
- Hypertension artérielle pulmonaire héréditaire
- Hyperthermie maligne de l'anesthésie
- Hypoaldostéronisme familial
- Hypochondroplasie
- Hypophosphatasie
- Hypophosphatémie liée à l'X
- Hypomagnésémie primaire avec hypocalcémie secondaire
- Hypomagnésémie primaire avec hypercalciurie et néphrocalcinose avec atteinte oculaire sévère
- Hypoplasie dermique en aires
- Hypoplasie pontocérébelleuse type 10
- Hypoplasie pontocérébelleuse type 2
- Hypoplasie pontocérébelleuse type 6
- Hypoplasie pontocérébelleuse type 8
- Hypoplasie surrénalienne congénitale liée à l'X
- Hypoplasie/aplasie isolée du nerf optique
- Hypothyroïdie par mutation du récepteur de la TSH
- Hypotonie avec acidose lactique et hyperammonémie
- Hypo-uricémie rénale héréditaire
- Homocystinurie classique
- Homocystinurie par déficit en méthylène tétrahydrofolate réductase
- Ichtyose harlequin
- Ichtyose épidermolytique autosomique dominante
- Ichtyose exfoliative
- Ichtyose lamellaire
- Ichtyose récessive liée à l'X
- Incontinentia pigmenti
- Infertilité masculine associée à des spermatozoïdes à tête large, polyploïdes, multiflagellés
- Déficit immunitaire combiné avec granulomatose
- Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en adénosine désaminase
- Déficit immunitaire combiné sévère type alymphocytosique
- Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en chaîne gamma
- Déficit immunitaire combiné par déficit partiel en RAG1
- Déficit immunitaire par déficit des composés terminaux de la voie classique du complément
- Déficit immunitaire par déficit d'expression des molécules CMH de classe I
- Insuffisance hépatique infantile aiguë par défaut de synthèse des protéines codées par l'ADNmt
- Fente labiale isolée
- Lepréchaunisme
- Leucémie lymphoblastique aiguë
- Leucémie lymphocytaire chronique à cellules B
- Leucémie myéloïde aiguë
- Leucémie myélomonocytaire juvénile
- Leucodystrophie hypomyélinisante autosomique récessive associée à RARS
- Leucoencéphalopathie héréditaire diffuse à sphéroïdes axonaux et cellules gliales pigmentées
- Lymphangioléiomyomatose
- Lipodystrophie partielle familiale de Dunnigan

- Céroïde-lipofuscinose neuronale infantile tardive
- Céroïde-lipofuscinose neuronale juvénile associée à ATP13A2
- Lissencéphalie liée à l'X avec anomalies génitales
- Lissencéphalie due à une mutation LIS1
- Lissencéphalie due à une mutation de TUBA1
- Lissencéphalie type 1 due aux anomalies du gène double-cortine
- Intolérance aux protéines dibasiques avec lysinurie
- Paludisme
- MELAS
- Métachondromatose
- Microlissencéphalie
- Cardiomyopathie hypertrophique infantile par déficit en MRPL44
- Cardiomyopathie hypertrophique mitochondriale avec acidose lactique par déficit en MTO1
- Cardiomyopathie restrictive familiale isolée
- Myofibromatose infantile
- Myopathie centronucléaire autosomique dominante
- Myopathie centronucléaire liée à l'X
- Myopathie avec autophagie excessive liée à l'X
- Myopathie à corps de polyglucosane type 2
- Myopathie à corps réducteurs
- Myopathie congénitale avec disproportion des types de fibres musculaires
- Myopathie de Bethlem
- Myopathie distale type Miyoshi
- Myopathie distale du muscle tibial antérieur
- Myopathie distale précoce type Laing
- Myopathie distale scapulohuméropéronière progressive
- Myopathie liée à GNE
- Myopathie héréditaire avec atteinte respiratoire précoce
- Myopathie mitochondriale avec déficit réversible en cytochrome C oxydase
- Myopathie à multi-minicores
- Myopathie congénitale sévère à némaline
- Syndrome de myopathie à inclusions-maladie de Paget-démence fronto-temporale
- Myotonie aggravée par le potassium
- MODY
- Môle hydatiforme complète
- MPI-CDG
- Mucolipidose type III
- Mucopolysaccharidose type 1
- Mucopolysaccharidose type 2
- Mucopolysaccharidose type 3
- Mucopolysaccharidose type 4
- Mucopolysaccharidose type 6
- Mucopolysaccharidose type 7
- Néoplasie endocrinienne multiple type 2
- Neurodégénérescence associée à la protéine de membrane mitochondriale
- Neurofibromatose type 6
- Neurofibromatose-syndrome de Noonan
- Neurohépatopathie type Navajo
- Neuropathie axonale autosomique récessive avec neuromyotonie
- Neuropathie optique héréditaire de Leber
- Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en CSF3R
- Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en JAGN1

- Cheveux laineux sur naevus
- Obésité par déficit en récepteur de la leptine
- Obésité par déficit du récepteur de la mélanocortine 4
- Ophtalmoplégie externe progressive autosomique récessive
- Syndrome de Cantú
- Maladie des exostoses multiples
- Ostéopétrose avec acidose tubulaire rénale
- Ostéopétrose d'Albers-Schönberg
- Ostéosarcome
- Pancréatite chronique héréditaire
- Panhypopituitarisme non acquis
- Pachydermopériostose
- Pachyonychie congénitale
- Paralysie périodique hypokaliémique
- Paramyotonie d'Eulenburg
- Paraplégie spastique autosomique dominante type 10
- Paraplégie spastique autosomique dominante type 17
- Paraplégie spastique autosomique dominante type 31
- Paraplégie spastique autosomique dominante type 8
- Paraplégie spastique autosomique récessive type 15
- Paraplégie spastique autosomique récessive type 35
- Paraplégie spastique autosomique récessive type 54
- Paraplégie spastique autosomique récessive type 56
- Paraplégie spastique autosomique récessive type 5A
- Paraplégie spastique type 2
- Paraplégie spastique type 7
- Pycnodysostose
- Pied bot familial avec ou sans autres anomalies des membres inférieurs
- PMM2-CDG
- Polymicrogyrie bilatérale
- Polymicrogyrie due à une mutation TUBB2B
- Ataxie spastique autosomique récessive de Charlevoix-Saguenay
- Sympolydactylie type 1
- Porencéphalie
- Porphyrie aiguë intermittente
- Porphyrie cutanée tardive familiale
- Porphyrie érythropoïétique congénitale
- Protéinose lipoïde
- Protoporphyrie érythropoïétique autosomique
- Pseudohypoparathyroïdie type 1C
- Pseudopseudohypoparathyroïdie
- Puberté précoce familiale limitée aux garçons
- Purpura thrombotique thrombocytopénique
- Kératodermie palmoplantaire striée ou en bandes
- Kératodermie palmoplantaire focale non épidermolytique autosomique dominante avec atteintes bulleuses
- Kératodermie palmoplantaire focale non épidermolytique isolée
- Kératodermie palmoplantaire type Nagashima
- Kératodermie palmoplantaire transgrediens et progrediens
- Kératose folliculaire spinulosa decalvans de Siemens
- Rachitisme hypocalcémique vitamine D-dépendant
- Rachitisme hypophosphatémique autosomique dominant
- Rachitisme hypophosphatémique héréditaire avec hypercalciurie
- Résistance hypophysaire aux hormones thyroïdiennes
- Rétinoblastome
- Rétinoschisis lié à l'X
- Sébocystomatose

- Syndrome 3M
- Syndrome acrocalleux
- Syndrome ADNP
- Syndrome ADULT
- Syndrome auriculocondylien
- Syndrome de déficience intellectuelle autosomique dominante-anomalies craniofaciales-hypotonie-cardiopathie
- Syndrome BOR
- Syndrome branchio-oculo-facial
- Syndrome branchio-otique
- Syndrome CACH
- Syndrome cardiofaciocutané
- Syndrome CHARGE
- Syndrome CHILD
- Syndrome classique de déficit en transporteur de glucose de type 1
- Syndrome d'anomalies vertébrales-cardiaques-rénales
- Syndrome de déficit constitutionnel de la réparation des mésappariements
- Syndrome cardiomélique type slovène
- Syndrome d'Aarskog-Scott
- Syndrome d'Adams-Oliver
- Syndrome d'agénesie du corps calleux-neuropathie
- Syndrome d'Aicardi-Goutières
- Syndrome d'Alagille
- Syndrome d'Alazami
- Syndrome d'Allan-Herndon-Dudley
- Syndrome d'Alpers-Huttenlocher
- Syndrome d'Andersen-Tawil
- Anémie mégaloblastique thiamine-dépendante
- Syndrome d'arthrose-anévrisme
- Syndrome d'Angelman
- Syndrome d'anophtalmie/microphtalmie-atrésie de l'oesophage
- Syndrome d'anomalies du palais-diastèmes multiples-dysmorphie faciale-retard de développement
- Syndrome d'Antley-Bixler
- Syndrome d'Apert
- Syndrome d'arthrite purulente-pyoderma gangrenosum-acné
- Syndrome d'apparence progéroïde et marfanoïde-lipodystrophie
- Syndrome d'ataxie cérébelleuse-aréflexie-pieds creux-atrophie optique-surdité neurosensorielle
- Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante-épilepsie-déficience intellectuelle par déficit de WWOX
- Syndrome d'ataxie spastique-epilepsie myoclonique-neuropathie précoce
- Syndrome d'ataxie-déficience intellectuelle-apraxie oculomotrice-kystes cérébelleux
- Syndrome d'amyotrophie spinale proximale-épilepsie myoclonique progressive
- Atrophie optique autosomique dominante plus
- Syndrome d'atrophie optique-déficience intellectuelle
- Syndrome de Barth
- Syndrome de Bartter
- Bêta-thalassémie-thrombocytopénie liée à l'X
- Syndrome de Björnstad
- Syndrome de Blau
- Syndrome de Bohring-Opitz
- Syndrome de Borjeson-Forssman-Lehmann
- Syndrome de Bosley-Salih-Alorainy
- Syndrome de Bruck
- Syndrome de Brugada
- Syndrome de Carney-Stratakis
- Syndrome de Carvajal

- Syndrome de cataracte congénitale-hypotonie musculaire progressive-surdité-retard de développement
- Syndrome de cataracte congénitale-cardiomyopathie hypertrophique-myopathie mitochondriale
- Syndrome de Chédiak-Higashi
- Syndrome de Christianson
- Syndrome de Chudley-McCullough
- Syndrome de Cockayne
- Syndrome de Coffin-Lowry
- Syndrome de communication interauriculaire-trouble de la conduction atrioventriculaire
- Syndrome des contractures congénitales létales type 1
- Syndrome de choriorétinopathie-microcéphalie autosomique récessive
- Syndrome de Cornelia de Lange
- Syndrome de Costello
- Syndrome de crises encéphalomyopathiques métaboliques récurrentes-rhabdomyolyse-arythmie cardiaque-déficience intellectuelle
- Syndrome de Crouzon-acanthosis nigricans
- Syndrome de De Barsy
- Syndrome DEND
- Syndrome de Denys-Drash
- Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial forme encéphalomyopathique
- Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme hépatocérébrale par déficit en DGUOK
- Peeling skin syndrome type acral
- Syndrome dysequilibrium
- Syndrome de déficit cognitif-traits grossiers du visage-malformations cardiaques-obésité-atteinte pulmonaire-petite taille
- Syndrome de déficience intellectuelle associé à TBCK
- Syndrome de déficience intellectuelle-diplégie spastique progressive
- Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypoplasie cérébelleuse
- Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypotonie-anomalie du mouvement
- Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-malformation de Dandy-Walker-anomalies des noyaux gris centraux-convulsions
- Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-psychose-macroorchidie
- Syndrome de déficience intellectuelle-aphasie expressive-dysmorphie faciale
- Syndrome de déficience intellectuelle-cataracte-calcification du pavillon auriculaire-myopathie
- Syndrome de déficience intellectuelle-épilepsie-hypophosphatasie-anomalies ophtalmiques et squelettiques
- Syndrome de déficience intellectuelle-macrocéphalie-hypotonie-troubles du comportement
- Syndrome de déficience intellectuelle-trouble sévère du langage-dysmorphie modérée
- Syndrome de dysfonctionnements mitochondriaux multiples type 4
- Encéphalopathie épileptique et développementale associée à CNTNAP2
- Syndrome de dysplasie spondylo-périphérique-cubitus court
- Syndrome de dysplasie spondylo-métaphysaire-dystrophie des cônes et des bâtonnets
- Syndrome de dyskératose intraépithéliale cornéenne-kératodermie palmoplantaire-dyskératose laryngée
- Syndrome de dystrophie cornéenne-surdité de perception
- Syndrome de Donnai-Barrow
- Syndrome de Dravet
- Syndrome de Dubin-Johnson
- Syndrome de Dyggve-Melchior-Clausen

- Syndrome d'Ehlers-Danlos type cardiaque valvulaire
- Syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile
- Syndrome d'Ehlers-Danlos musculocontractural
- Syndrome d'Ehlers-Danlos parodontal
- Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire
- Syndrome d'encéphalomyopathie néonatale-cardiomyopathie-détresse respiratoire
- Syndrome de pneumopathie interstitielle-syndrome néphrotique-épidermolyse bulleuse
- Syndrome d'épilepsie-déficience intellectuelle type finnois
- Epilepsie-déficience intellectuelle liée à l'X
- Syndrome de fibromatose gingivale-hypertrichose
- Syndrome de Floating-Harbor
- Syndrome de Bloom
- Syndrome de Frasier
- Syndrome de Gerstmann-Straussler-Scheinker
- Syndrome de Gitelman
- Syndrome de Hermansky-Pudlak par déficit en BLOC-3
- Syndrome de Hermansky-Pudlak dû à un déficit en BLOC-2
- Syndrome d'anasarque-acidose lactique-anémie sidéroblastique-défaillance multisystémique
- Syndrome hyper-IgM avec susceptibilité aux infections opportunistes
- Syndrome hyper-IgE autosomique dominant
- Syndrome d'hyperphosphatasie-déficience intellectuelle
- Syndrome d'hyperinsulinisme et hyperammoniémie
- Syndrome d'hypohidrose-hypoplasie de l'émail-kératodermie palmoplantaire-déficience intellectuelle
- Syndrome d'hypoplasie du pancréas-atrésie intestinale-hypoplasie de la vésicule biliaire
- Syndrome d'hypoplasie pancréatique-diabète-cardiopathie congénitale
- Syndrome d'hypotonie-trouble sévère du langage-retard cognitif sévère
- Syndrome de Holt-Oram
- Progéria
- Syndrome d'ichtyose folliculaire-alopécie-photophobie
- Syndrome d'ichtyose-prématurité
- Syndrome d'Imerslund-Gräsbeck
- Syndrome d'épilepsie à début précoce-anomalies des membres distaux-dysmorphie faciale-retard global de développement
- Syndrome d'insensibilité complète aux androgènes
- Syndrome d'insensibilité partielle aux androgènes
- Syndrome d'insuffisance hépatique aiguë infantile-manifestations multisystémiques
- Syndrome de Jackson-Weiss
- Syndrome de Jeune
- Syndrome de Johanson-Blizzard
- Syndrome de Joubert avec atteinte hépatique
- Syndrome de Joubert avec défaut oculaire
- Syndrome de Joubert avec atteinte oculo-rénale
- Syndrome de Kabuki
- Déficit partiel en hypoxanthine guanine phosphoribosyltransférase
- Syndrome de la peau parcheminée
- Syndrome de Leigh
- Syndrome de Leigh avec syndrome néphrotique

- Syndrome de Lesch-Nyhan
- Syndrome de leucoencéphalopathie avec atteinte du tronc cérébral et de la moelle épinière-élévation des lactates
- Syndrome de leucoencéphalopathie-anomalies du thalamus et du tronc cérébral-hyperlactatémie
- Syndrome de leucoencéphalopathie-dystonie-neuropathie motrice
- Lissencéphalie type Norman-Roberts
- Syndrome de Loeys-Dietz
- Syndrome de macrocéphalie-déficience intellectuelle-autisme
- Syndrome de déficience intellectuelle-macrocéphalie-non-compaction ventriculaire gauche
- Syndrome de macrothrombocytopénie-lymphoedème-retard de développement-dysmorphie faciale-camptodactylie
- Syndrome de malformation cérébrale-atrésie duodénale-hypoplasie rénale bilatérale foetal létal
- Syndrome de Malpuech
- Le syndrome de Marfan
- Syndrome de Marinesco-Sjögren
- Syndrome de Marshall
- Syndrome de McCune-Albright
- Syndrome de McKusick-Kaufman
- Syndrome de Meacham
- Syndrome de Goldberg-Shprintzen avec mégacôlon
- Syndrome de croissance excessive-mégalencéphalie-cyphoscoliose sévère
- Syndrome mégalencéphalie-malformation capillaire-polymicrogyrie
- Syndrome de mégalencéphalie-polymicrogyrie-polydactylie post-axiale-hydrocéphalie
- Syndrome familial des naevus atypiques
- Syndrome de microcéphalie congénitale-encéphalopathie sévère-atrophie cérébrale progressive
- Syndrome de microcéphalie postnatale-hypotonie infantile-diplégie spastique-dysarthrie-déficience intellectuelle
- Syndrome de macrocéphalie-déficience intellectuelle-trouble neurologique du développement-petit thorax
- Syndrome de microcéphalie-hypoplasie du corps calleux-déficience intellectuelle-dysmorphie faciale
- Syndrome de microcéphalie-lymphoedème-choriorétinopathie
- Syndrome de microcéphalie-malformation capillaire
- Syndrome de microdélétion 5q14.3
- Syndrome de microphtalmie colobomateuse-dysplasie rhizomélique
- Syndrome de myoclonus d'action-insuffisance rénale
- Syndrome de myopathie à début précoce-aréflexie-détresse respiratoire-dysphagie
- Syndrome de Mohr-Tranebjaerg
- Syndrome de Mowat-Wilson
- Syndrome de Muckle-Wells
- Syndrome de Muir-Torre
- Nanisme Mulibrey
- Syndrome de Myhre
- Syndrome de Nager
- Syndrome de Nance-Horan
- Syndrome de Netherton
- Syndrome de neuropathie périphérique-myopathie-raucité de la voix-surdité
- Syndrome de Noonan avec plusieurs lentigos
- Syndrome d'Omenn
- Syndrome d'Opitz GBBB
- Syndrome de microtie-anomalies squelettiques-petite taille
- Syndrome d'ostéopathie striée-sclérose crânienne
- Syndrome d'ostéoporose-pseudogliome

- Syndrome de pancytopénie-retard de développement
- Syndrome de parkinsonisme précoce-déficience intellectuelle
- Syndrome de Pendred
- Syndrome de Perry
- Syndrome de Peters plus
- Syndrome de Peutz-Jeghers
- Syndrome de Pfeiffer
- Syndrome de Pierson
- Syndrome de Pitt-Hopkins
- Syndrome des côtes courtes-polydactylie type Majewski
- Syndrome de polypose dentelée
- Syndrome des ptérygiums multiples autosomique récessif
- Syndrome des ptérygiums poplités autosomique dominant
- Syndrome du QT court familial
- Syndrome de kératodermie palmoplantaire-surdité
- Syndrome de résistance à la thyréolibérine
- Syndrome d'insulino-résistance type A
- Syndrome de rétinite pigmentaire-cataracte juvénile petite taille-déficience intellectuelle
- Syndrome de retard de croissance et de développement-hypotonie-troubles visuels-acidose lactique
- Syndrome de retard global de développement-anomalies neuro-ophtalmologiques-épilepsie-déficience intellectuelle
- Syndrome de Rett
- Syndrome de Robinow autosomique dominant
- Syndrome de Rothmund-Thomson
- Syndrome de Rotor
- Syndrome de Rubinstein-Taybi
- Syndrome de Schinzel-Giedion
- Syndrome de Scott
- Syndrome de Senior-Boichis
- Syndrome de Sheldon-Hall
- Syndrome de Shprintzen-Goldberg
- Syndrome de Shwachman-Diamond
- Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel
- Syndrome de Sjögren-Larsson
- Syndrome de Smith-Lemli-Opitz
- Syndrome de Steel
- Syndrome de Stickler
- Syndrome de petite taille-brachydactylie-obésité-retard global de développement
- Syndrome de petite taille-anomalies hypophysaires et cérébelleuses-selle turcique anormale
- Syndrome de Tatton-Brown-Rahman
- Syndrome tétraplégie spastique-corps calleux fin-microcéphalie postnatale progressive
- Syndrome de Toriello-Lacassie-Droste
- Syndrome de tortuosité artérielle
- Syndrome de dysmorphie craniofaciale-anomalies squelettiques-cardiopathie-trouble neurologique du développement
- Syndrome Noonan-like avec cheveux anagènes caducs
- Syndrome de tubulopathie rénale-encéphalopathie-insuffisance hépatique
- Syndrome de Vici
- Syndrome de Wiedemann-Rautenstrauch
- Syndrome de Wiedemann-Steiner
- Syndrome de Wiskott-Aldrich
- Syndrome de Wolcott-Rallison
- Syndrome de Wolfram
- Syndrome complexe de Carney-trismus-pseudocamptodactylie
- OBSOLETE : Crâne en trèfle isolé
- Syndrome de la corne occipitale
- Syndrome de méningocèle latérale
- Syndrome du naevus sébacé linéaire

- Syndrome EEC
- Syndrome d'amélogenèse imparfaite-néphrocalcinose
- Syndrome H
- Hydrolethalus
- Syndrome lacrymo-auriculo-dento-digital
- Syndrome MEGDEL
- Syndrome multisystémique de dysfonctionnement des muscles lisses
- Syndrome néphrotique congénital, type finlandais
- Syndrome oculo-cérébro-facial type Kaufman
- Syndrome oro-facio-digital type 14
- Syndrome oro-facio-digital type 5
- Syndrome périodique associé au récepteur 1 du facteur de nécrose tumorale
- Syndrome SHORT
- Syndrome Meckel-like associé à NPHP3
- Syndrome de Larsen-like de type B3GAT3
- Synostose spondylo-carpo-tarsienne
- Surdité avec aplasie du labyrinthe, microtie et microdontie
- Malformations corticales microcéphaliques-petite taille par déficit en RTTN
- Télangiectasie hémorragique héréditaire
- Trouble 46,XY du développement sexuel dû à un déficit en 17-bêta-hydroxystéroïde déshydrogénase 3
- Maladie érosive acantholytique létale
- Trouble familial progressif de la conduction cardiaque
- Syndrome de Nijmegen-like
- Triméthylaminurie sévère primaire
- Thrombocytopénie amégacaryocytaire congénitale
- Thrombophilie héréditaire sévère due au déficit congénital en protéine C
- Syndrome scapulo-péronier neurogénique type Kaeser
- Syndrome de calcinose tumorale hyperphosphatémique familiale/Hyperostose hyperphosphatémique
- Syndrome hémolytique et urémique atypique
- Syndrome KID
- Syndrome MASA
- Syndrome micro
- Syndrome néphrogénique d'antidiurèse inappropriée
- Syndrome neurologique associé à PRUNE1
- Syndrome oculo-cérébro-rénal de Lowe
- Syndrome oro-facio-digital type 4
- Syndrome oto-palato-digital type 2
- Syndrome RAPADILINO
- Syndrome de pseudo-infection intra-utérine congénitale
- Syndrome de Wolfram-like
- Syndrome triple A
- Sitostérolémie
- Petite taille par déficit en GHSR
- Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholaminergique
- Tyrosinémie type 1
- Trouble neurologique du développement-déficience intellectuelle associée à TELO2
- Trouble neurologique létal infantile avec cataracte et atteinte cardiaque associé à ITPA
- Trouble de type syndrome de Noonan avec leucémie myélomonocytaire juvénile
- Triade de Carney
- Thrombasthénie de Glanzmann
- Thrombocytopénie type Paris-Trousseau
- Thrombophilie héréditaire due à un déficit congénital en antithrombine

- Tumeur desmoïde
- Urticaire familiale au froid
- Vascularite par déficit en ADA2
- Vasculopathie de l'enfant associée à STING
- Xanthinurie héréditaire
- Xanthomatose cérébrotendineuse
- Xeroderma pigmentosum

Légende:

- Nous n'avons détecté aucune mutation pathogène, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, vous pourriez avoir une mutation pathogène dans les régions génétiques non analysées.
- Nous avons détecté au moins une mutation qui pourrait être pathogène.

3.1. Que contiennent les résultats ?

Catégorie/ Paragraphe

Aspect analysé

Informations générales concernant l'aspect analysé

Méthodologie

Gènes analysés

Votre prédisposition génétique

Bibliographie et références

Maladies complesse GWAS: Neurologie

Maladie de Parkinson

La maladie de Parkinson (MP) est un processus neurodégénératif multi-systémique caractérisé par la perte des fonctions motrices normales, des tremblements au repos et une rigidité musculaire. Il s'agit de la deuxième maladie neurodégénérative la plus fréquente dans notre pays après la maladie d'Alzheimer et elle touche 1 % de la population européenne âgée de plus de 50 ans. 90% des cas sont apparemment sporadiques (non héréditaires). La maladie fait rarement son apparition clinique avant 50 ans. Cependant, pour 5 % des patients issus de pays occidentaux, elle se manifeste avant 40 ans, et ils sont alors considérés comme des patients souffrant d'une « forme précoce » de la maladie. Chez ces derniers, les symptômes tendent à progresser plus lentement. La contribution de la génétique est de plus en plus importante en raison de l'identification de plusieurs gènes et marqueurs associés aux formes familières pour lesquels, bien qu'ils représentent de 5 à 10 % des cas, l'étude est primordiale pour la connaissance de la maladie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GBA	rs35749011	GG
NUCKS1	rs823118	TT
SIPA1L2	rs10797576	CC
ACMSD	rs6430538	TT
MCCC1	rs12637471	AG
FAM47E	rs6812193	TC
LOC1053	rs356182	AG
HLA DQB	rs9275326	TC
GPNMB	rs199347	GG
MIR4697	rs329648	TT
LRRK2	rs76904798	CC
CCDC62	rs11060180	GG
GCH1	rs11158026	TC
LOC1079	rs2414739	AA
BCKDK	rs14235	AG
RIT2	rs12456492	AG
SPPL2B	rs62120679	CC

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition moins importante d'avoir cette maladie que la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25064009

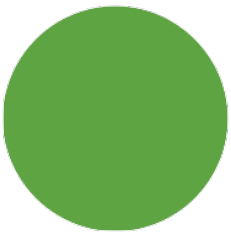
Maladies complexes GWAS: Neurologie

Maladie de Parkinson

La maladie de Parkinson (MP) est un processus neurodégénératif multi-systémique caractérisé par la perte des fonctions motrices normales, des tremblements au repos et une rigidité musculaire. Il s'agit de la deuxième maladie neurodégénérative la plus fréquente dans notre pays après la maladie d'Alzheimer et elle touche 1 % de la population européenne âgée de plus de 50 ans. 90% des cas sont apparemment sporadiques (non héréditaires). La maladie fait rarement son apparition clinique avant 50 ans. Cependant, pour 5 % des patients issus de pays occidentaux, elle se manifeste avant 40 ans, et ils sont alors considérés comme des patients souffrant d'une « forme précoce » de la maladie. Chez ces derniers, les symptômes tendent à progresser plus lentement. La contribution de la génétique est de plus en plus importante en raison de l'identification de plusieurs gènes et marqueurs associés aux formes familières pour lesquels, bien qu'ils représentent de 5 à 10 % des cas, l'étude est primordiale pour la connaissance de la maladie.

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?



Selon cette étude, vous avez une prédisposition moins importante d'avoir cette maladie que la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25064009

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GBA	rs35749011	GG
NUCKS1	rs823118	CC
SIPA1L2	rs10797576	CC
ACMSD	rs6430538	TC
MCCC1	rs12637471	AG
FAM47E	rs6812193	CC
LOC1053	rs356182	AA
HLA DQB	rs9275326	CC
GPNMB	rs199347	AG
MIR4697	rs329648	TC
LRRK2	rs76904798	CC
CCDC62	rs11060180	AG
GCH1	rs11158026	CC
LOC1079	rs2414739	AG
BCKDK	rs14235	GG
RIT2	rs12456492	AA
SPPL2B	rs62120679	TC

Maladies complexes GWAS: Neurologie

Aneurisme intracrânien

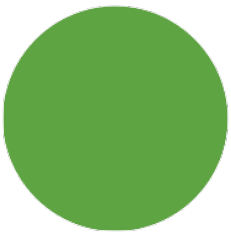
Un anévrisme cérébral est un élargissement anormal de la paroi d'une artère cérébrale. Cette dilatation peut appuyer sur un nerf ou sur le tissu avoisinant, ou se casser, et provoquer une hémorragie, ce qui peut découler sur une insuffisance neurologique grave et même la mort. Un anévrisme peut être congénital ou peut se développer au cours de la vie. Environ 5% de la population a un anévrisme cérébral, mais seulement un petit nombre de ces anévrismes provoque des symptômes. Les antécédents familiaux sont un facteur de risque, et il y a donc un composant héréditaire dans la prédisposition à avoir un anévrisme.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
RP1	rs9298506	AA
CDKN2B	rs1333040	CC
CNNM2	rs12413409	GG
STARD13	rs9315204	CC
RBBP8	rs11661542	AA

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?



Selon cette étude, vous avez une prédisposition moins importante d'avoir cette maladie que la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20364137

Maladies complexes GWAS: Neurologie

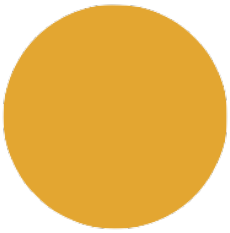
Cinetose

La cinétose, ou mal des transports, est le trouble dû au mouvement, qu'il s'agisse de la mer, de l'air, de la voiture, du train, ou celui produit par certaines attractions, dont les principaux symptômes sont des vomissements, des nausées et un manque d'équilibre, produits par l'accélération et la décélération linéaire et angulaire répétitives. Une autre de leurs manifestations est le syndrome d'adaptation spatiale.

Environ un individu sur trois est très sujet au mal des transports et cependant les causes sous-jacentes de cette condition ne sont pas bien comprises. Malgré sa forte héritabilité, aucun facteur génétique associé n'a été découvert. Ce paragraphe est basé sur une étude d'association du génome dans le mal des transports dû au mouvement sur 80 494 individus ayant été interrogés sur cette pathologie.

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?



Selon cette étude, vous avez une plus grande prédisposition à avoir cette maladie que la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25628336

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PVRL3	rs66800491	AG
GPD2	rs56051278	AG
LINC0124	rs10970305	AC
AUTS2	rs1195218	GG
LINC026	rs705145	AA
CBLN4	rs6069325	TT
MUTED	rs2153535	GC
LINGO2	rs2150864	AG
CPNE4	rs9834560	AA
LOC1019	rs1858111	AG
PRDM16	rs61759167	TT
NLGN1	rs11713169	AC
HOXD3	rs2551802	GG
COPS8	rs2318131	AC
TLE4	rs149951341	AA
HOXB3	rs9906289	CC
ST18	rs2360806	AA
SDK1	rs4343996	AG
LINC009	rs7170668	TC
CELF2	rs10752212	AG
PDZRN4	rs7957589	AA
MCTP2	rs62018380	CC
ARAP2	rs6833641	CC
AUTS2	rs6946969	AG
RGS5	rs4076764	TT
MAP2K5	rs997295	TT
AGA	rs1378552	CC
POU6F2	rs60464047	AT
LINC0124	rs1782032	AG
GXYLT2	rs1847202	TT
SDK1	rs34912216	AG

Maladies complexes GWAS: Neurologie

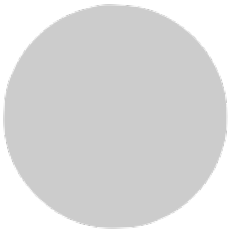
Maladie d'Alzheimer (apparition tardive)

La maladie d'Alzheimer est un trouble neurologique qui touche principalement les personnes âgées. La maladie se manifeste par une détérioration progressive des fonctions cognitives (mémoire, compréhension, capacité de jugement, parole, calcul, pensée, capacité d'orientation, etc.), qui conduit à une perte d'autonomie. En Espagne, le nombre de cas va de 4,2 % pour la population de 65-74 ans à 27,7 % pour les plus de 85 ans. Les spécialistes tentent d'identifier des cas précliniques (avant l'apparition des symptômes) car il s'agit d'une maladie progressive. Une étude à grande échelle a identifié des variantes génétiques qui prédisposent à développer la maladie de façon tardive.

Ce paragraphe analyse la prédisposition à l'Alzheimer à apparition tardive.

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?



Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24162737

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CR1	rs6656401	GG
LOC1053	rs6733839	TC
CD2AP	rs10948363	AG
EPHA1	rs11771145	AG
CLU	rs9331896	TT
MS4A6A	rs983392	AA
PICALM	rs10792832	GG
INPP5D	rs35349669	TC
MEF2C	rs190982	AG
NME8	rs2718058	AG
ZCWPW1	rs1476679	TT
CELF1	rs10838725	TC
FERMT2	rs17125944	TT
CASS4	rs7274581	TT
HLA	rs9271192	AC
PTK2B	rs28834970	TC
SORL1	rs11218343	TT
SLC24A4	rs10498633	TT
SQSTM1	rs72807343	CC
LOC1079	rs9381040	CC
CD33	rs3865444	AC

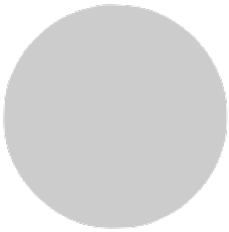
Maladies complexes GWAS: Neurologie

Sclérose multiple

La sclérose multiple est une maladie chronique du système nerveux central. C'est l'une des maladies neurologiques les plus fréquentes parmi la population âgée de 20 à 30 ans. Elle peut produire des symptômes comme la fatigue, le manque d'équilibre, des douleurs, des altérations visuelles et cognitives, des difficultés de langage, des tremblements, etc. Son pronostic varie beaucoup d'une personne à l'autre et elle est plus fréquente chez les femmes que chez les hommes. Des études épidémiologiques montrent que des facteurs génétiques sont responsables de son apparition, ce qui explique que la maladie soit plus fréquente chez les membres de familles de personnes touchées

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?



Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21833088

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
AGAP2	rs12368653	AG
AHI1	rs11154801	CC
BACH2	rs12212193	AG
BATF	rs2300603	TC
INAVA	rs7522462	AA
TIMMDC1	rs2293370	AA
LOC1053	rs650258	TC
CD58	rs1335532	AA
CD86	rs9282641	GG
CHST12	rs6952809	TT
CLECL1P	rs10466829	GG
CXCR5	rs630923	CC
CYP24A1	rs2248359	TT
DDAH1	rs233100	GG
DKKL1	rs2303759	TG
DLEU1	rs806321	TC
EOMES	rs11129295	TC
EVI5	rs11810217	TT
VCAM1	rs12048904	TT
FCRL3	rs3761959	CC
LINC0114	rs2119704	CC
HHEX	rs7923837	GG
IL12A	rs2243123	TT
LOC2856	rs2546890	AA
IL22RA2	rs17066096	AG
IL7R	rs6897932	CC
IRF8	rs13333054	CC
MALT1	rs7238078	TT
MAMSTR	rs281380	CC
MAPK1	rs2283792	TT
MERTK	rs17174870	CC

Maladies complexes GWAS: Neurologie

Schizophrénie

La schizophrénie est une maladie cérébrale grave. Les personnes qui en souffrent peuvent entendre des voix imaginaires. Elles peuvent penser que d'autres personnes veulent leur faire du mal. Parfois, leurs paroles n'ont aucun sens. Ce trouble les empêche de garder un travail ou de prendre soin d'eux.

Les symptômes de la schizophrénie peuvent apparaître entre 16 et 30 ans. Les hommes développent souvent des symptômes plus jeunes que les femmes. En règle générale, ils ne se développent pas après 45 ans.

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25056061

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PLCH2	rs4648845	CC
KDM4A	rs11210892	AA
LOC1053	rs12129573	CC
MIR137H	rs1702294	CC
FAM5B	rs6670165	CC
MIR29B2	rs7523273	AA
AKT3	rs77149735	GG
FANCL	rs11682175	TC
CYP26B1	rs3768644	GG
PCGEM1	rs59979824	CC
SATB2	rs6704641	AA
GIGYF2	rs6704768	AA
CNTN4	rs17194490	GG
TRANK1	rs75968099	CC
THOC7	rs832187	TT
STAG1	rs7432375	GG
CLCN3	rs10520163	TT
GPM6A	rs1106568	AA
HCN1	rs1501357	TC
LINC020	rs4391122	AA
MEF2C	rs16867576	AG
MAN2A1	rs4388249	CC
ETF1	rs3849046	TC
GALNT10	rs11740474	TT
RIMS1	rs1339227	CC
FUT9	rs117074560	CC
GRM3	rs12704290	GG
SRPK2	rs6466055	AA
IMMP2L	rs13240464	TC
PODXL	rs7801375	GG
DGKI	rs3735025	TC

Maladies complexes GWAS: Neurologie

Neuroblastome

Le neuroblastome est un cancer qui se forme dans le tissu nerveux. Il naît généralement dans les glandes surrénales, situées dans la partie supérieure des reins. Il peut également faire son apparition dans le cou, la poitrine ou la moelle épinière. Le cancer commence généralement au cours de la petite enfance. Parfois, il commence même avant la naissance. Lorsque les médecins le détectent, il s'est généralement déjà étendu à d'autres parties du corps.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
HACE1	rs4336470	TC
LIN28B	rs17065417	AA
BARD1	rs7587476	CC
CASC15	rs9295536	AC
LMO1	rs110419	AG
HSD17B1	rs11037575	TT

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22941191

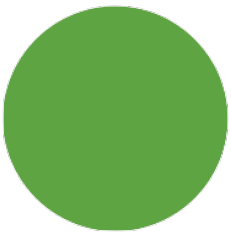
Maladies complexes GWAS: Neurologie

Trouble des conduites

Le trouble des conduites est l'un des troubles psychiatriques les plus importants chez les enfants. Les symptômes associés ont un important composant génétique, dont l'héritabilité est estimée à 50 %, et incluent l'agressivité, le manquement aux règles, le harcèlement envers d'autres enfants, les vols, la violence, etc. Ce trouble représente un facteur de risque à des conduites addictives futures. Différentes variantes génétiques ont été associées au risque d'apparition de ce trouble.

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?



Selon cette étude, vous avez une prédisposition moins importante d'avoir cette maladie que la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20585324

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
C1QTNF7	rs16891867	AA
PDE10A	rs7762160	TC
TOX2	rs6031252	CC
ERCC4	rs3136202	AG
LOC1053	rs4434872	CC
ARHGAP2	rs10776612	CC
Intergeni	rs7950811	CC
LINC003	rs11838918	TT
Intergeni	rs1256531	AA
LOC1079	rs4792394	AC
Intergeni	rs13398848	AA
Intergeni	rs2184898	GG
RNF150	rs1550057	AA
CC2D2A	rs1861050	CC

Maladies complexes GWAS: Neurologie

Gliome

Le gliome est un type de néoplasie qui se produit dans le cerveau ou dans la moelle épinière. Il est dénommé gliome car il naît à partir des cellules gliales. Son emplacement le plus fréquent est le cerveau.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TERT	rs2736100	AC
TERT	rs2853676	CC
CCDC26	rs891835	TG
CCDC26	rs4295627	TT
CDKN2B	rs4977756	AG
PHLDB1	rs498872	GG
RTEL1	rs6010620	GG

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19578367

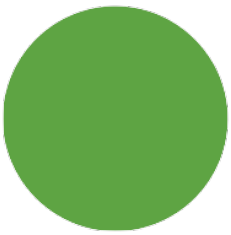
Maladies complexes GWAS: Système circulatoire

Cirrhose biliaire primaire

La cirrhose biliaire primaire (CBP) est une maladie chronique et progressive d'origine auto-immune caractérisée par l'affectation des conduits biliaires intra-hépatiques qui peut conduire à une insuffisance hépatique terminale. Dans 90% des cas, les patients sont des femmes et le diagnostic est généralement réalisé autour de 50-70 ans. L'incidence annuelle est estimée de 0,7 à 49 cas par million et la prévalence est de 6,7 à 940 cas par million. La majorité des patients sont asymptomatiques au moment du diagnostic, cependant certains patients peuvent présenter des symptômes de fatigue et/ou de prurit. Certains patients présentent une ascite, une encéphalopathie hépatique et/ou une hémorragie provoquée par la rupture de varices œsophagiques. La CBP est généralement associée à d'autres maladies auto-immunes comme le syndrome de Sjögren, la sclérodermie, la maladie de Raynaud et le syndrome CREST (voir ces termes) et elle est elle-même considérée comme une maladie auto-immune spécifique de l'organe. L'existence d'une probabilité génétique a été suggérée, ainsi que l'influence de facteurs environnementaux.

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?



Selon cette étude, vous avez une prédisposition moins importante d'avoir cette maladie que la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21399635

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DENND1	rs12134279	CC
NAB1	rs10931468	CC
TIMMDC1	rs2293370	AA
NFKB1	rs7665090	AG
IL7R	rs860413	AA
ELMO1	rs6974491	GG
CXCR5	rs6421571	CC
TNFRSF1	rs1800693	TT
RAD51B	rs911263	TC
CLEC16A	rs12924729	GG
Intergeni	rs11117432	AG
MAP3K7I	rs968451	GG
LINC0110	rs485499	TC
MHC	rs7774434	TC
TNPO3	rs12531711	AA
FBXL20	rs7208487	TG
SPIB	rs3745516	GG
PLCL2	rs1372072	AG
RPS6KA4	rs538147	GG
EXOC3L4	rs8017161	AG

Maladies complexes GWAS: Système circulatoire

Maladie de l'artère coronaire

La maladie des artères coronaires (MAC) est le type le plus fréquent de maladie cardiaque. C'est la principale cause de mortalité aux États-Unis chez les hommes et les femmes.

La MAC a lieu lorsque les artères qui fournissent du sang au muscle cardiaque durcissent et rétrécissent. Ceci est dû à l'accumulation de cholestérol et d'un autre élément, dénommé plaque, sur leurs parois internes. Cette accumulation est dénommée athérosclérose. Au fur et à mesure qu'elle grandit, de moins en moins de sang peut couler à travers les artères. Par conséquent, le muscle cardiaque ne peut pas obtenir le sang ou l'oxygène dont il a besoin. Cela peut conduire à une douleur dans la poitrine (angine) ou une crise cardiaque. La majorité des crises cardiaques ont lieu lorsqu'un caillot de sang coupe brusquement l'afflux de sang vers les cœurs, provoquant ainsi des dommages permanents au cœur.

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21378990

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PCSK9	rs11206510	TC
CXCL12	rs1746048	CC
PLPP3	rs17114036	AA
ANKS1A	rs17609940	GG
ZC3HC1	rs11556924	TT
ABO	rs579459	TC
CNNM2	rs12413409	GG
ZPR1	rs964184	GC
COL4A1	rs4773144	AA
HHIPL1	rs2895811	TC
ADAMTS7	rs3825807	AG
SMG6	rs216172	GG
RASD1	rs12936587	AG
UBE2Z	rs46522	TT
MIA3	rs17465637	AC
WDR12	rs6725887	TT
MRAS	rs2306374	TC
LPA	rs3798220	TT
CDKN2B	rs4977574	AG
SH2B3	rs3184504	CC
SMARCA	rs1122608	GG
SLC5A3	rs9982601	CC
INPP5D	rs10933436	AC
BTD	rs7651039	TC
ASZ1	rs7808424	TT
SMG6	rs1231206	AG

Maladies complexes GWAS: Système circulatoire

Infarctus du myocarde (à apparition précoce)

L'infarctus du myocarde a un composant héréditaire et fait partie des principales causes de mortalité et d'invalidité dans le monde. Alors que la majorité des cas se produisent chez des individus âgés de plus de 65 ans, 5 à 10% ont lieu sur des patients plus jeunes (hommes de moins de 50 ans et femmes de moins de 60 ans). Ces cas sont associés à une héritabilité substantiellement plus importante et il est donc important d'identifier les gènes responsables. Une étude d'association à grande échelle a trouvé plusieurs variantes génétiques qui augmentent le risque d'avoir un infarctus myocarde à un âge précoce.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CDKN2B	rs4977574	AG
CELSR2	rs646776	TT
MIA3	rs17465637	AC
CXCL12	rs1746048	CC
SLC5A3	rs9982601	CC
WDR12	rs6725887	TT
SMARCA	rs1122608	GG
PCSK9	rs11206510	TC

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19198609

Maladies complexes GWAS: Système circulatoire

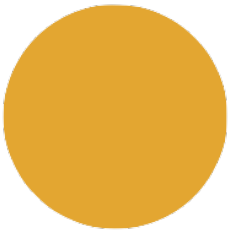
Leucémie lymphoïde chronique

La leucémie est un cancer des globules blancs (un type de cellules du sang). Les globules blancs aident l'organisme à combattre les infections. Les cellules sanguines se forment dans la moelle osseuse. Cependant, chez les personnes ayant une leucémie, la moelle osseuse produit des globules blancs anormaux. Ces cellules remplacent les cellules sanguines saines et empêchent le sang de remplir sa fonction. Dans la leucémie lymphocytique chronique il y a trop de lymphocytes, un type de globules blancs.

La leucémie lymphocytique chronique est le deuxième type de leucémie le plus fréquent chez les adultes. Elle se produit souvent pendant ou après l'âge adulte et rarement chez les enfants.

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?



Selon cette étude, vous avez une plus grande prédisposition à avoir cette maladie que la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23770605

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ACOXL	rs17483466	AG
SP110	rs13397985	TG
FARP2	rs757978	CC
IRF4	rs872071	AG
HLA	rs9273363	AA
BAK1	rs210142	CC
CASC19	rs2466035	TT
GRAMD1	rs735665	GG
LOC1053	rs11636802	AA
RPLP1	rs7176508	AA
IRF8	rs391023	TC
BCL2	rs4987852	TT
FAS	rs4406737	GG
BCL2	rs4987855	CC
TSPAN32	rs7944004	TG
LEF1	rs898518	AA
CASP8	rs3769825	AG
AS1	rs1679013	TC
PMAIP1	rs4368253	TC
ACOXL	rs13401811	AG
ODF1	rs2511714	GG

Maladies complexes GWAS: Système circulatoire

Lymphome de Hodgkin

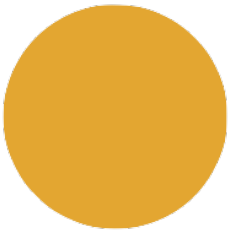
Le lymphome de Hodgkin est un cancer du système lymphatique généré par les cellules germinales des lymphocytes B (cellules défensives du système immunitaire). L'incidence dans notre pays est de 30 nouveaux cas par million d'habitants et par année. Il a une distribution bimodale et touche aussi bien les jeunes de 15 à 35 ans que les personnes âgées de plus de 55 ans. 60 à 70% des patients sont asymptomatiques et ce lymphome leur est détecté en raison de l'augmentation de leur volume de ganglions lymphatiques. Bien que 45 à 60 % des cas soit associés à l'infection du virus d'Epstein-Barr, il existe d'autres facteurs de risque.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
EOMES	rs3806624	GG
HBS1L	rs7745098	TT
NR	rs1432295	GG
GATA3	rs501764	TG
PVT1	rs2019960	TT
NR	rs6903608	TT

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?



Selon cette étude, vous avez une plus grande prédisposition à avoir cette maladie que la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24149102

Maladies complexes GWAS: Système circulatoire

Lymphome diffus à grandes cellules B

Le lymphome diffus à grandes cellules B (LDGCB) est un cancer des lymphocytes B (cellules du système immunitaire) cliniquement agressif et est le plus fréquent parmi les dénommés lymphomes non hodgkinien. En Espagne, on estime que l'incidence du lymphome non hodgkinien est de 12,3 cas pour 100 000/an chez les hommes, alors que chez les femmes le chiffre est de 10,8. Il s'agit d'une maladie propre aux personnes âgées, avec un âge moyen d'environ 70 ans au moment du diagnostic. Le diagnostic lors des premiers stades peut améliorer le pronostic. Les antécédents familiaux sont un facteur de risque.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
NCOA1	rs79480871	CC
HLA B	rs2523607	TT
PVT1	rs13255292	TC
MYC	rs4733601	AA

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25261932

Maladies complexes GWAS: Système circulatoire

Lymphome folliculaire

Le lymphome folliculaire est une forme de lymphome non hodgkinien qui se caractérise par une prolifération de cellules B dont la structure nodulaire de l'architecture folliculaire est conservée. La prévalence du lymphome folliculaire est estimée à environ 1/3 000. L'âge moyen de diagnostic est de 60-65 ans. La maladie est extrêmement rare chez les enfants. Le lymphome folliculaire se trouve principalement dans les ganglions lymphatiques, mais peut également toucher la rate, la moelle osseuse, le sang périphérique et l'anneau de Waldeyer. La peau et le système nerveux central peuvent être exceptionnellement touchés.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
HLA	rs12195582	CC
CXCR5	rs4938573	TT
LOC1053	rs4937362	TC
LPP	rs6444305	AG
BCL2	rs17749561	GG
PVT1	rs13254990	CC
SLC14A2	rs11082438	GG

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25279986

Maladies complexes GWAS: Système circulatoire

Tumeur de Wilms

La tumeur de Wilms est un type peu fréquent de cancer rénal. Elle provoque une tumeur sur un des deux reins. Elle touche généralement les enfants mais peut également apparaître chez les adultes. Avoir certaines maladies génétiques ou défauts de naissance peut augmenter le risque de la développer. Les enfants en risque doivent être médicalement contrôlés tous les trois mois jusqu'à l'âge de huit ans.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DDX1	rs3755132	TT
LOC1053	rs1027643	TC
DLG2	rs790356	AG
TCN2	rs2283873	GG
NHS	rs5955543	AA
MYCN	rs807624	TG

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22544364

Maladies complexes GWAS: Système respiratoire

Cancers du tractus aéro-digestif supérieur

Le cancer du tractus aéro-digestif supérieur inclut des tumeurs de la cavité orale, du pharynx, du larynx, de la cavité nasale, des sinus paranasaux, de l'oreille et des glandes salivaires. Parmi elles, le carcinome de la tête et du cou est le plus fréquent et présente une mortalité élevée (elle est de 37 % en Espagne). La consommation d'alcool et de tabac sont les principaux facteurs de risque, bien que l'infection par le virus du papillome humain et les antécédents familiaux jouent également un rôle important. Une étude génétique d'association à grande échelle a trouvé des variantes génétiques qui augmentent le risque de la maladie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ADH1B	rs1229984	CC
ADH7	rs971074	CC
HELQ	rs1494961	TC
NAA25	rs4767364	GG

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21437268

Maladies complexes GWAS: Système respiratoire

Bronchite chronique dans les maladies pulmonaires obstructives chroniques (MPOC)

La maladie pulmonaire obstructive chronique (MPOC) est une maladie pulmonaire progressive qui provoque une difficulté respiratoire, une toux persistante et des mucosités. On estime qu'en Espagne 70 % des malades n'ont pas été diagnostiqués malgré le fait qu'il s'agisse d'une maladie potentiellement mortelle. En Espagne, il s'agit de la cinquième cause de mortalité chez les hommes et la septième chez les femmes. La bronchite chronique est l'un des principaux symptômes que présentent les malades de MPOC. Selon l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS), la principale cause de son apparition est l'exposition à la fumée du tabac. Des études génétiques d'association à grande échelle ont trouvé certaines variantes génétiques qui prédisposent à l'apparition de bronchite chronique parmi les malades de MPOC.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FAM13A	rs2869966	TC
IREB2	rs8042238	TC
FAM13A	rs2869967	TT
CD151	rs34391416	GG
HHIP AS1	rs13141641	TC
CHRNA3	rs12914385	TC
FAM13A	rs4416442	TT
CYS1	rs12692398	AA

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25241909

Maladies complexes GWAS: Système respiratoire

Asthme

L'asthme est une maladie inflammatoire chronique qui affecte les poumons, provoquant une obstruction réversible des voies respiratoires, des bronchospasmes et d'autres symptômes récurrents et variables, notamment une respiration sifflante, une toux, une oppression thoracique et un essoufflement. Les symptômes peuvent survenir plusieurs fois par jour ou par semaine et s'aggravent souvent la nuit, tôt le matin ou en faisant de l'exercice. On pourrait dire que la maladie est toujours là quand vous souffrez d'asthme, mais vous n'avez des crises que lorsque quelque chose affecte vos poumons. Les facteurs environnementaux, tels que l'exposition aux allergènes et aux polluants, influencent significativement l'asthme, mais la génétique joue également un rôle crucial dans son développement. Des variants spécifiques dans les gènes, tels que TSBP1-AS1 et LOC105369781, sont associés à une plus grande prédisposition génétique à souffrir d'asthme.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
HLA	rs7775228	TT
GAB1	rs3805236	GG
LOC1053	rs1701704	TG
NOTCH4	rs404860	TT
PBX2	rs204993	AA
TSBP1	rs3117098	AG
TSBP1	rs3129943	AG
Unknown	rs9500927	AG
Unknown	rs9275698	AA
Unknown	rs7686660	TG
Unknown	rs3129890	CC
Unknown	rs1837253	CC
Unknown	rs10508372	GG

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à la majorité de la population. D'autres facteurs génétiques et cliniques peuvent influencer.

Plus d'informations:

https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21804548/

Maladies complexes GWAS: Système musculo-squelettique

Sclérose systémique

La sclérose systémique est une maladie auto-immune chronique qui provoque une altération du collagène (protéine du tissu conjonctif) et a pour conséquence que la peau se sclérose, c'est-à-dire qu'elle durcisse. Elle peut également toucher d'autres organes du corps comme les poumons, le cœur, les reins, etc. bien que la plus touchée soit la peau. Le pronostic varie beaucoup d'une personne à l'autre. L'exposition à certains produits toxiques (comme le tabac), le stress excessif, l'exposition au froid et certains médicaments peuvent avoir un impact sur l'aggravation des symptômes. Elle touche une personne sur 50 000 et est plus fréquente chez les femmes d'âge moyen. C'est une maladie rare d'origine inconnue sévèrement invalidante. Une étude à grande échelle a découvert que différentes variantes génétiques sont associées à la pathogénèse de la maladie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PSORS1C	rs3130573	GG
HLA	rs6457617	CC
LOC1079	rs13021401	CC
TNIP1	rs2233287	GG
CD247	rs2056626	TG
STAT4	rs7574865	GG
TNPO3	rs10488631	TC

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21750679

Maladies complexes GWAS: Système musculo-squelettique

Ostéosarcome

L'ostéosarcome est un cancer osseux qui apparaît généralement sur l'une des extrémités de la diaphyse d'un os long ; il est également dénommé ostéome sarcomateux.

il s'agit d'une néoplasie maligne qui provient de cellules du mésenchyme (c'est-à-dire un sarcome). Ces cellules présentent une différenciation ostéoblastique vers les ostéoïdes malins. Il s'agit de la forme histologique de cancer osseux la plus fréquente.

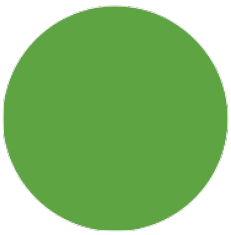
C'est le huitième type le plus fréquent de cancer chez l'enfant : il représente 2,4% des cas de cancers pédiatriques, et environ 20% de tous les cancers des os primaires. Selon des données épidémiologiques provenant des États-Unis, la prévalence est légèrement supérieure chez les hommes que chez les femmes.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GRM4	rs1906953	CC
AJ412031	rs573666	CC
Intergeni	rs7591996	AA
ADAMTS6	rs17206779	TT

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?



Selon cette étude, vous avez une prédisposition moins importante d'avoir cette maladie que la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23727862

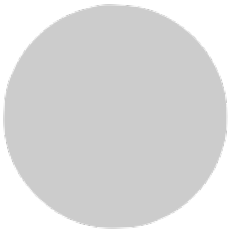
Maladies complexes GWAS: Système musculo-squelettique

Arthrite rhumatoïde

L'arthrite rhumatoïde est une maladie auto-immune qui produit une inflammation des articulations. On estime que plus de 200 000 personnes en souffrent en Espagne, et environ 20 000 nouveaux cas sont diagnostiqués chaque année, des données très importantes lorsqu'on sait qu'il s'agit de la maladie rhumatismale la plus invalidante. L'un des facteurs qui prédispose à développer l'arthrite rhumatoïde est génétique : il existe certaines variantes dans certains gènes qui prédisposent à son développement, ce qui explique qu'il puisse en exister plusieurs cas dans certaines familles.

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?



Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24390342

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ACOXL	rs6732565	AG
LINC0110	rs9653442	TT
ANKRD55	rs7731626	AA
ARID5B	rs71508903	CC
ATG5	rs9372120	TG
BLK	rs2736337	TT
RABEP1	rs72634030	CC
C4orf52	rs11933540	TC
MACIR	rs2561477	GG
CCL21	rs11574914	AG
CD2	rs624988	CC
CD226	rs2469434	TT
CD28	rs1980422	TC
CD40	rs4239702	TC
CDK6	rs4272	AA
TYR	rs4409785	CC
FLACC1	rs6715284	CC
CLNK	rs13142500	TT
CTLA4	rs3087243	AA
RPP14	rs73081554	CC
EOMES	rs3806624	GG
ETS1	rs73013527	TC
FADS2	rs968567	CC
GRHL2	rs678347	AA
HLA	rs9268839	AG
STAG1	rs9826828	GG
CSF2 IL3	rs657075	GG
MECP2	rs5987194	GC
IRF8	rs13330176	TT
JAZF1	rs67250450	TC
LBH	rs10175798	GG

Maladies complexes GWAS: Système musculo-squelettique

Myélome multiple

Le myélome multiple est un cancer qui apparaît dans les cellules du plasma, un type de globules blancs. Ces cellules font partie du système immunitaire, qui aide à protéger le corps contre les germes et d'autres substances malignes. Avec l'âge, les cellules du myélome s'accumulent dans la moelle osseuse et dans les parties solides de l'os.

La cause exacte du myélome multiple est inconnue, mais il est plus fréquent chez les personnes d'un âge avancé et chez les afro-américains. Il est peut être héréditaire.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MYNN	rs10936599	CC
PSORS1C	rs2285803	CC
MXI1	rs11195062	CC
TNFRSF1	rs4273077	AA
CBX7	rs877529	AG

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23955597

Maladies complexes GWAS: Système musculo-squelettique

Myasthénie grave

La myasthénie grave (MG) est un trouble auto-immun rare, cliniquement hétérogène, de la jonction neuromusculaire caractérisé par un grand affaiblissement des muscles volontaires.

La prévalence estimée est de 1/5 000, et l'incidence est de 1/250 000 à 1/33 000 en Europe. La MG touche aussi bien les hommes que les femmes, principalement les femmes âgées de moins de 40 ans et les hommes et les femmes à parts égales après 50 ans.

La myasthénie grave peut se développer à tous les âges mais il y a un pic bimodal au début de l'âge adulte, principalement chez les femmes âgées de moins de 40 ans et chez les hommes de plus de 50 ans.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PTPN22	rs2476601	GG
TNIP1	rs4958881	TC
LINC0112	rs6719884	AC
NR	rs3130544	CC

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23055271

Maladies complexes GWAS: Endocrinologie

Diabète de type 1

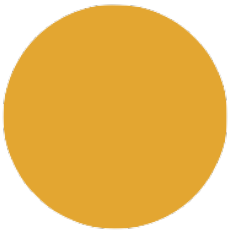
Le diabète mellitus de type 1 (DM1) est une maladie auto-immune et métabolique dans laquelle le pancréas ne produit pas d'insuline, ce qui entraîne des taux élevés de glucose dans le sang. Le diabète de type 1 se produit plus fréquemment chez des enfants et les jeunes adultes et représente 13 % du total des cas de diabète en Espagne. L'incidence sur des enfants âgés de moins de 15 ans dans notre pays est de 11,5-27,6 cas/100 000 habitants. La probabilité de contracter le diabète mellitus de type 1 semble être associée à de multiples facteurs génétiques, bien que l'interaction avec certains facteurs environnementaux (infections, alimentation...) soit nécessaire pour le développement de la maladie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
BACH2	rs11755527	GG
LINC026	rs947474	AA
CTSH	rs3825932	TC
C1QTNF6	rs229541	AA
PHTF1	rs6679677	CC
CTLA4	rs3087243	AA
IL2RA	rs12251307	CC
NAA25	rs17696736	AA
ERBB3	rs2292239	GG
CLEC16A	rs12708716	AA
PTPN2	rs2542151	TT

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?



Selon cette étude, vous avez une plus grande prédisposition à avoir cette maladie que la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18978792

Maladies complexes GWAS: Endocrinologie

Diabète de type 1 - néphropathie

Le diabète mellitus de type 1 (DM1) est une maladie auto-immune et métabolique dans laquelle le pancréas ne produit pas d'insuline, ce qui entraîne des taux élevés de glucose dans le sang. Le diabète de type 1 se produit plus fréquemment chez des enfants de jeunes adultes et représente 13 % du total des cas de diabète en Espagne. L'incidence sur des enfants âgés de moins de 15 ans dans notre pays est de 11,5-27,6 cas/100 000 habitants. La probabilité de contracter le diabète mellitus de type 1 semble être associée à de multiples facteurs génétiques, bien que l'interaction avec certains facteurs environnementaux (infections, alimentation...) soit nécessaire pour le développement de la maladie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LOC1079	rs12437854	TT
AFF3	rs7583877	TT
Intergeni	rs878889	GG
LINC0115	rs4871297	AA
RNF10	rs614226	CC
EFCAB8	rs13045180	TC

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23028342

Maladies complexes GWAS: Endocrinologie

Diabète de type 2

Le diabète mellitus de type 2 est un trouble métabolique qui se caractérise par une hyperglycémie (taux élevé de sucre dans le sang) dans un contexte d'endurance à l'insuline et de manque relatif d'insuline ; à la différence du diabète mellitus de type 1, où a lieu un manque absolu d'insuline en raison de la destruction des îlots pancréatiques. Les symptômes classiques sont une soif excessive, une miction fréquente et une faim constante. Le diabète de type 2 représente environ 90 % des cas de diabète, les autres 10 % étant principalement dus au diabète mellitus de type 1 et au diabète gestationnel. On pense que l'obésité est la cause principale du diabète de type 2 chez les personnes ayant une prédisposition génétique à la maladie (bien que ce ne soit pas le cas des personnes avec une ascendance d'Asie Orientale).

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24509480

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
RREB1	rs9502570	TT
FAF1	rs17106184	GG
POU5F1	rs3132524	CC
LOC1079	rs6808574	TC
ARL15	rs702634	AA
MPHOSP	rs1727313	GG
PLEKHA1	rs10510110	TC
LINC008	rs1561927	TC
LOC1079	rs9472138	CC
ETV1	rs7795991	AG
C6orf173	rs4273712	AA
TCF7L2	rs7903146	TT
CDKAL1	rs7756992	AG
GRB14	rs3923113	AA
TLE4	rs17791513	AA
CDC123	rs11257655	TC
ARAP1	rs1552224	AC
KCNQ1	rs163184	GG
JAZF1	rs849135	AG
KCNJ11	rs5215	TT
ST6GAL1	rs16861329	TC
MTNR1B	rs10830963	CC
HNF4A	rs4812829	AG
RPSAP52	rs2261181	CC
LOC1053	rs1359790	AG
AP3S2	rs2028299	AC
FTO	rs9936385	TT
GLIS3	rs7041847	GG
IGF2BP2	rs4402960	TT
PPARG	rs1801282	CC
HNF1B	rs4430796	AG

Maladies complexes GWAS: Endocrinologie

Hypothyroïdie

La thyroïde est une glande en forme de papillon qui se trouve dans le cou, située au-dessus de la clavicule. C'est l'une des glandes endocrines qui produisent des hormones. Les hormones thyroïdiennes contrôlent le rythme de nombreuses activités dans le corps. Celles-ci incluent la rapidité avec laquelle vous brûlez des calories et la rapidité à laquelle bat votre cœur. Toutes ces activités font partie du métabolisme de votre corps. Si votre glande thyroïde n'est pas suffisamment active, elle ne produit pas la quantité d'hormones thyroïdiennes nécessaires pour répondre aux besoins de votre corps. Cette condition est l'hypothyroïdie.

L'hypothyroïdie est plus fréquente chez les femmes, chez les personnes ayant d'autres problèmes de la thyroïde et chez les personnes âgées de plus de 60 ans.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
INSR	rs4804416	TG
TRNAH	rs10961534	AA
TNFRSF1	rs10162002	GG
HLA C	rs2517532	AG
MTF1	rs3748682	TT
PDE8B	rs4704397	AG
ZBTB10	rs1051920	TC
ZNF804B	rs10248351	TT
KRT18P13	rs925489	TT
VAV3	rs4915077	TT
SH2B3	rs3184504	CC
PTPN22	rs6679677	CC
HLA	rs3129720	CC

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22493691

Maladies complexes GWAS: Système urogénital

Endométriose

L'endométriose est une maladie gynécologique courante qui provoque des douleurs pelviennes sévères et touche de 6 à 10 % des femmes en âge de procréer, et de 20 à 50 % des femmes ayant des problèmes de fertilité. Le risque d'avoir une endométriose est influencé par des facteurs génétiques et on estime que son héritabilité est de 51 %. Des études génétiques d'association à grande échelle ont rapporté plusieurs variantes génétiques de risque.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GREB1	rs13394619	AA
LNC	rs7739264	TC
Intergeni	rs12700667	GG
CDKN2B	rs1537377	CC
VEZT	rs10859871	AC

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23104006

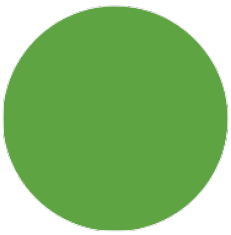
Maladies complexes GWAS: Système urogénital

Cancer de la vessie

Le cancer de la vessie est le quatrième plus fréquemment diagnostiqué chez les hommes en Espagne. Il est beaucoup plus fréquent chez les hommes, la proportion étant de 7 hommes pour 1 femme. L'incidence (nouveaux cas diagnostiqués en un an) dans notre pays est l'une des plus élevées au monde : 11 % des tumeurs chez les hombre et 2,4 % chez les femmes. 70 à 75 % des cas sont attribués à la consommation de tabac. Un autre facteur de risque est l'infection du tractus urinaire. Les personnes ayant des membres de leur famille affectés ont plus de risque de présenter ce type de tumeur, ce qui suggère qu'il existe un facteur génétique sous-jacent. D'ailleurs, des études d'association à grande échelle ont trouvé des gènes qui prédisposent à la maladie.

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?



Selon cette étude, vous avez une prédisposition moins importante d'avoir cette maladie que la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24163127

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MYNN	rs10936599	CC
LSP1	rs907611	AG
LINC028	rs6104690	GG
MCF2L	rs4907479	AA
UGT1A10	rs11892031	AC
TP63	rs710521	TT
TACC3	rs798766	CC
CLPTM1L	rs401681	CC
NAT2	rs1495741	AG
PSCA	rs2204008	TT
CASC11	rs9642880	GG
SLC14A1	rs10775480	TC
CCNE1	rs8102137	TT
CBX6	rs1014971	CC

Maladies complexes GWAS: Dermatologie

Carcinome des cellules basales cutanées

Les tumeurs de type non mélanome se produisent sur la couche plus externe de la peau, l'épiderme, et représentent 95 % des cancers qui peuvent apparaître sur la peau. Environ 20 % sont des carcinomes squameux, lesquels proviennent de la malignité des cellules squameuses de la peau. Ils font partie des types de cancer les plus courants parmi la population d'ascendance européenne. La principale cause d'apparition est due aux dommages provoqués sur l'ADN par l'exposition ultraviolette, bien que des études génétiques à grande échelle aient rapporté des variantes génétiques de prédisposition à la maladie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MYCN	rs57244888	TT
FLACC1	rs13014235	GG
LOC1079	rs28727938	CC
GATA3	rs73635312	GG
PADI6	rs7538876	GG
RHOU	rs801114	TT
CLPTM1L	rs401681	CC
KRT5	rs11170164	CC
CDKN2B	rs2151280	AG
LINC	rs157935	TG
TP53	rs78378222	TT
TGM3	rs214782	AG
RGS22	rs7006527	AA

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25855136

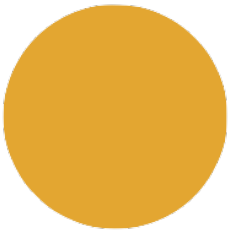
Maladies complexes GWAS: Dermatologie

Psoriasis

Le psoriasis est une maladie inflammatoire du système immunitaire qui peut affecter la peau, les ongles et les articulations. Les lymphocytes T (cellules du système immunitaire) sont incorrectement activés et le processus de régénération cellulaire est accéléré, ce qui provoque une accumulation de ceux-ci. Le psoriasis touche environ 2,3% de la population et apparaît généralement entre 15 et 35 ans. La maladie n'est pas héréditaire mais il y a une prédisposition génétique pour en souffrir et un tiers des personnes touchées ont un membre de leur famille directe souffrant de psoriasis.

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?



Selon cette étude, vous avez une plus grande prédisposition à avoir cette maladie que la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25903422

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TP63	rs28512356	AC
COG6	rs34394770	TC
LOC1448	rs9533962	TC
RUNX1	rs8128234	CC
CLIC6	rs9305556	GG
LOC1079	rs11922372	TC
LOC2856	rs7709212	TT
TNIP	rs17728338	GG
IL12B	rs4921493	TC
IFIH1	rs3747517	TT
LCE	rs4845459	AA
TNFAIP3	rs643177	TC
REL DT	rs842625	AG
IL12B	rs2853694	GG
IFIH1	rs1990760	TT
PSMA6	rs8016947	TG
NOS2	rs4795067	AG
IL13	rs20541	GG
RIGI	rs11795343	TC
IL28RA	rs10794648	CC
QTRT1	rs892085	AG
IL23R	rs12564022	TT
STAT2	rs2066807	GC
REV3L	rs240993	CC
ETS1	rs6590334	TC
TRAF3IP2	rs7769061	AA

Maladies complexes GWAS: Dermatologie

Vitiligo

Le vitiligo provoque des taches blanches sur la peau. Il affecte également les yeux, la bouche, et le nez. Il apparaît lorsque les cellules qui donnent de la couleur à la peau sont détruites. La cause de la destruction cellulaire est inconnue. Il est plus fréquent chez les personnes ayant des maladies auto-immunes et peut avoir une tendance familiale. Il apparaît souvent avant l'âge de 40 ans.

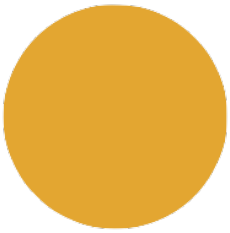
Les taches blanches sont plus fréquentes aux endroits où la peau est exposée au soleil. Dans certains cas, les taches se disséminent. Le vitiligo peut provoquer l'apparition anticipée de cheveux blancs. Si vous avez la peau foncée, vous pouvez également perdre de la coloration à l'intérieur de la bouche.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
IFIH1	rs2111485	GG
CD80	rs59374417	AC
CLNK	rs16872571	TC
BACH2	rs3757247	CC
CASP7	rs3814231	CC
SLC1A2	rs10768122	AG
TYR	rs4409785	CC
IKZF4	rs2456973	AC
ATXN2	rs4766578	TA
HERC2	rs1129038	TC
FANCA	rs9926296	AG
TICAM1	rs6510827	TT
TOB2	rs4822024	AG

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?



Selon cette étude, vous avez une plus grande prédisposition à avoir cette maladie que la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22561518

Maladies complexes GWAS: Autres

Maladie cœliaque

La maladie cœliaque (MC) est une affection de l'intestin grêle avec une base immunologique causée par l'ingestion de gluten et d'autres protéines similaires qui touche les personnes ayant une prédisposition génétique (déterminée par les haplotypes HLA DQ2 et DQ8). La MC touche autant les enfants que les adultes et le rapport femme/homme est de 2:1. En Espagne, elle touche 1 enfant sur 118 et 1 adulte sur 389, bien que la prévalence peut être bien plus importante car un pourcentage important de cas reste non détecté. L'importance du diagnostic précoce réside en l'instauration d'une alimentation exempte de gluten pour normaliser l'état de santé. Des études d'association à grande échelle ont identifié des variantes génétiques de prédisposition à la maladie.

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20190752

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LOC1053	rs2816316	AA
PUS10	rs13003464	AG
IL18R1	rs917997	CC
LINC0193	rs13010713	GG
ICOS	rs4675374	TC
CCRL2	rs13098911	CC
IL12A AS1	rs17810546	AA
LPP	rs1464510	AC
BLTP1	rs13151961	AA
HLA	rs2187668	TT
TNFAIP3	rs2327832	AG
ATXN2	rs653178	CC
PTPN2	rs1893217	AA
MMEL1	rs3748816	AG
RUNX3	rs10903122	AG
MROH3P	rs296547	TC
PLEK	rs17035378	TC
ARHGAP3	rs11712165	TG
BACH2	rs10806425	AC
THEMIS	rs802734	AA
Intergeni	rs9792269	AA
ZMIZ1	rs1250552	AG
ETS1	rs11221332	TC
LOC1053	rs12928822	CC
ICOSLG	rs4819388	TT
CD247	rs864537	AA
TNFSF18	rs859637	CC
FRMD4B	rs6806528	CC
MYNN	rs10936599	CC
ELMO1	rs6974491	GG
DLEU1	rs2762051	CC

Maladies complexes GWAS: Autres

Dégénérescence maculaire liée à l'âge

La dégénérescence maculaire liée à l'âge (DMLA) est un trouble oculaire qui détruit lentement la vision centrale et aigue, ce qui gêne la lecture et la visualisation de détails fins, et est plus fréquemment diagnostiquée chez les personnes âgées de plus de 60 ans. Elle est causée par des dommages sur les vaisseaux sanguins qui irriguent la macula lutea, partie de la rétine composée de deux pigments (lutéine et zéaxanthine) qui permettent à la vision d'être plus nette et plus détaillée. Les antécédents familiaux sont un facteur de risque. Une étude génétique à grande échelle a trouvé plusieurs gènes associés au risque de présenter la maladie.

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23455636

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ARMS2	rs10490924	GG
SKIC2	rs429608	AG
C3	rs2230199	CG
APOC1	rs4420638	AA
CETP	rs1864163	GG
LOC1079	rs943080	CC
TNFRSF1	rs13278062	TG
LOC1019	rs920915	CC
MCUB	rs4698775	TT
COL10A1	rs3812111	AT
COL8A1	rs13081855	GG
LOC1079	rs3130783	AA
SLC16A8	rs8135665	TC
TGFBR1	rs334353	TT
RAD51B	rs8017304	AG
ADAMTS9	rs6795735	TT
B3GLCT	rs9542236	CC

Maladies complexes: Mutations oncogènes

APC : cancer colorrectal et du pancréas

Les mutations du gène APC peuvent être liées à des maladies comme le cancer colorrectal et du pancréas. Certaines publications les associent au cancer de l'estomac dans une moindre mesure.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=733

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
APC	rs137854571	CC
APC	rs387906230	TT
APC	rs137854568	CC
APC	rs137854569	CC
APC	rs137854570	CC
APC	rs121913327	CC
APC	rs137854572	CC
APC	rs137854573	CC
APC	rs137854574	CC
APC	rs137854577	CC
APC	rs137854580	CC
APC	rs137854582	TT
APC	rs397515734	CC
APC	rs398123116	GG
APC	rs398123117	CC
APC	rs398123121	CC
APC	rs587779780	CC
APC	rs587779783	CC
APC	rs587779786	AA
APC	rs62619935	CC
APC	rs587781392	CC
APC	rs587781809	TT
APC	rs587782518	CC
APC	rs587783029	CC
APC	rs587783035	AA
APC	rs376213437	TT
APC	rs730881240	CC
APC	rs145945630	CC
APC	rs786201291	AA
APC	rs786201856	CC
APC	rs775126020	CC

Maladies complexes: Mutations oncogènes

ATM: cancer du sein

Les mutations du gène ATM peuvent être liées à des maladies comme le cancer du sein. Certaines publications associent ce gène, dans une moindre mesure, à d'autres cancers comme celui des ovaires.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene?Db=gene&Cmd=DetailsSearch&Term=472

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ATM	rs587781545	CC
ATM	rs747855862	GG
ATM	rs55861249	CC
ATM	rs587776551	GG
ATM	rs1137887	GG
ATM	rs796051858	GG
ATM	rs587779813	GG
ATM	rs587779815	CC
ATM	rs587779818	GG
ATM	rs587779826	TT
ATM	rs587779833	CC
ATM	rs587779836	GG
ATM	rs587778080	CC
ATM	rs587781511	AA
ATM	rs587781558	GG
ATM	rs587781698	CC
ATM	rs200196781	GG
ATM	rs587781911	GG
ATM	rs587781927	TT
ATM	rs587781950	AA
ATM	rs587782103	GG
ATM	rs587782124	TT
ATM	rs587782192	TT
ATM	rs587782276	AA
ATM	rs587782280	GG
ATM	rs373226793	TT
ATM	rs376170600	CC
ATM	rs730881359	AA
ATM	rs730881333	CC
ATM	rs730881336	CC
ATM	rs730881347	GG

Maladies complexes: Mutations oncogènes

BARD1: cancer du sein

Les mutations du gène BARD1 peuvent être liées à des maladies comme le cancer du sein. Certaines publications associent ce gène, dans une moindre mesure, à d'autres cancers comme celui des ovaires.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
BARD1	rs587781430	GG
BARD1	rs587781707	GG
BARD1	rs587781948	GG
BARD1	rs587782681	GG
BARD1	rs730881422	GG
BARD1	rs730881415	CC
BARD1	rs730881411	GG
BARD1	rs786202559	GG
BARD1	rs786202500	GG
BARD1	rs758972589	GG
BARD1	rs786201912	GG
BARD1	rs864622239	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=3384&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=BARD1&Disease_Disease_Search_diseaseType=Gen&Disease(s)/group%20of%20diseases=Hereditary-breast-and-ovarian-cancer-syndrome&title=Hereditary%20breast%20and%20ovarian%20cancer%20syndrome&search=Disease_Search_Simple

Maladies complexes: Mutations oncogènes

BLM : cancer colorectal

Les mutations du gène BLM peuvent être liées à des maladies telles que le syndrome de bloom et le cancer colorectal.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
BLM	rs367543036	GG
BLM	rs367543029	GG
BLM	rs367543017	CC
BLM	rs200389141	CC
BLM	rs587779884	CC
BLM	rs587783037	CC
BLM	rs730881428	TT
BLM	rs1057516964	GG
BLM	rs1356090839	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/641

Maladies complexes: Mutations oncogènes

BMPR1A : cancer colorrectal, gastrique et pancréatique

Les mutations du gène BMPR1A peuvent être liées à des maladies telles que le syndrome de polypose juvénile et le cancer colorrectal, gastrique et pancréatique.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2929

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
BMPR1A	rs199476085	GG
BMPR1A	rs199476086	CC
BMPR1A	rs199476087	TT
BMPR1A	rs587782388	GG
BMPR1A	rs587782400	CC
BMPR1A	rs587782682	CC
BMPR1A	rs786203157	AA
BMPR1A	rs764466442	CC
BMPR1A	rs786201040	CC
BMPR1A	rs878854672	GG
BMPR1A	rs878854664	GG
BMPR1A	rs759363072	CC
BMPR1A	rs1131691178	CC
BMPR1A	rs1131691185	CC
BMPR1A	rs1230919713	CC
BMPR1A	rs1404557708	CC
BMPR1A	rs1392086533	CC

Maladies complexes: Mutations oncogènes

BRCA1 : cancer du sein et des ovaires

Les mutations du gène BRCA1 peuvent être liées à des maladies comme le cancer du sein et des ovaires. Certaines études associent ce gène, dans une moindre mesure, à d'autres cancers comme celui du colon ou du pancréas.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=145

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
BRCA1	rs80357064	AA
BRCA1	rs28897672	AA
BRCA1	rs62625308	GG
BRCA1	rs28897686	CC
BRCA1	rs41293455	GG
BRCA1	rs62625306	CC
BRCA1	rs80357382	TT
BRCA1	rs41293463	AA
BRCA1	rs80357498	CC
BRCA1	rs80357253	TT
BRCA1	rs80358038	CC
BRCA1	rs80358158	CC
BRCA1	rs80357010	GG
BRCA1	rs80356898	GG
BRCA1	rs80357005	CC
BRCA1	rs80357355	TT
BRCA1	rs80358061	AA
BRCA1	rs80358163	TT
BRCA1	rs80357233	GG
BRCA1	rs80357147	TT
BRCA1	rs80356875	CC
BRCA1	rs80357131	GG
BRCA1	rs80356925	GG
BRCA1	rs80357251	CC
BRCA1	rs80357170	TT
BRCA1	rs80357035	CC
BRCA1	rs80357115	AA
BRCA1	rs397507206	GG
BRCA1	rs80358051	GG
BRCA1	rs80357161	CC
BRCA1	rs397507215	GG

Maladies complexes: Mutations oncogènes

BRCA2 : cancer du sein et des ovaires

Les mutations du gène BRCA2 peuvent être liées à des maladies comme le cancer du sein et des ovaires. Certaines études associent ce gène, dans une moindre mesure, à d'autres cancers comme celui du pancréas.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/675

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
BRCA2	rs80359062	CC
BRCA2	rs80359070	TT
BRCA2	rs80358695	GG
BRCA2	rs80358979	TT
BRCA2	rs80358785	CC
BRCA2	rs80359180	CC
BRCA2	rs81002897	GG
BRCA2	rs81002899	TT
BRCA2	rs397507266	CC
BRCA2	rs397507275	AA
BRCA2	rs80358464	TT
BRCA2	rs80358474	CC
BRCA2	rs397507278	CC
BRCA2	rs397507279	TT
BRCA2	rs397507282	CC
BRCA2	rs80358504	TT
BRCA2	rs397507285	TT
BRCA2	rs80358529	CC
BRCA2	rs80358532	CC
BRCA2	rs397507296	CC
BRCA2	rs80358544	GG
BRCA2	rs80358550	AA
BRCA2	rs80358557	CC
BRCA2	rs41293477	TT
BRCA2	rs397507303	GG
BRCA2	rs397507305	TT
BRCA2	rs80358638	GG
BRCA2	rs397507320	TT
BRCA2	rs80358650	GG
BRCA2	rs397507325	TT
BRCA2	rs80358663	CC

Maladies complexes: Mutations oncogènes

BRIP1 : cancer du sein

Les mutations du gène BRIP1 peuvent être liées à des maladies comme le cancer du sein. Certaines études associent ce gène, dans une moindre mesure, au cancer des ovaires.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=227535

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
BRIP1	rs587780226	GG
BRIP1	rs587780228	CC
BRIP1	rs587780833	CC
BRIP1	rs587780875	AA
BRIP1	rs587781292	CC
BRIP1	rs587781321	GG
BRIP1	rs587781655	CC
BRIP1	rs368796923	GG
BRIP1	rs587781786	GG
BRIP1	rs587782047	CC
BRIP1	rs574552037	GG
BRIP1	rs587782410	AA
BRIP1	rs587782539	CC
BRIP1	rs587782574	GG
BRIP1	rs730881635	TT
BRIP1	rs730881633	GG
BRIP1	rs786202927	TT
BRIP1	rs786203451	CC
BRIP1	rs747604569	GG
BRIP1	rs775171520	CC
BRIP1	rs864622277	CC
BRIP1	rs575595017	GG

Maladies complexes: Mutations oncogènes

CDH1 : cancer du sein et de l'estomac

Les mutations du gène CDH1 peuvent être liées à des maladies comme le cancer du sein et de l'estomac. Certaines études associent ce gène, dans une moindre mesure, au cancer des ovaires et du colon.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/999

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CDH1	rs121964877	CC
CDH1	rs587780113	GG
CDH1	rs149127230	GG
CDH1	rs587780537	GG
CDH1	rs587780784	CC
CDH1	rs587780787	GG
CDH1	rs587782750	CC
CDH1	rs587782798	CC
CDH1	rs587783047	CC
CDH1	rs587783050	GG
CDH1	rs730881663	CC
CDH1	rs786202817	TT
CDH1	rs786202290	GG
CDH1	rs786202785	GG
CDH1	rs876660771	GG

Maladies complexes: Mutations oncogènes

CDK4 : mélanome familial

Les mutations du gène CDK4 peuvent être liées à des maladies telles que le mélanome familial.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CDK4	rs11547328	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=618

Maladies complexes: Mutations oncogènes

CDKN2A : cancer du pancréas

Les mutations du gène CDKN2A peuvent être liées à des maladies comme le cancer du pancréas.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CDKN2A	rs104894095	CC
CDKN2A	rs104894097	CC
CDKN2A	rs104894098	AA
CDKN2A	rs104894099	AA
CDKN2A	rs587778189	TT
CDKN2A	rs1800586	CC
CDKN2A	rs45476696	CC
CDKN2A	rs749714198	GG
CDKN2A	rs199907548	AA
CDKN2A	rs730881677	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/1029

Maladies complexes: Mutations oncogènes

CHEK2 : cancer du sein et colorrectal

Les mutations du gène CHEK2 peuvent être liées à des maladies comme le cancer du sein et le cancer colorrectal.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=227535

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CHEK2	rs137853007	GG
CHEK2	rs121908702	CC
CHEK2	rs121908698	CC
CHEK2	rs200432447	GG
CHEK2	rs28909982	TT
CHEK2	rs536907995	GG
CHEK2	rs587781269	GG
CHEK2	rs587781592	GG
CHEK2	rs587781699	CC
CHEK2	rs587781705	AA
CHEK2	rs587782070	CC
CHEK2	rs587782401	AA
CHEK2	rs587782575	TT
CHEK2	rs587782830	CC
CHEK2	rs730881702	CC
CHEK2	rs730881687	CC
CHEK2	rs730881701	GG
CHEK2	rs786201906	CC
CHEK2	rs760502479	GG
CHEK2	rs786203650	CC
CHEK2	rs786203229	CC
CHEK2	rs786203889	CC
CHEK2	rs761494650	GG
CHEK2	rs864622149	CC
CHEK2	rs545982789	AA
CHEK2	rs864622613	CC
CHEK2	rs371418985	CC
CHEK2	rs768384031	GG
CHEK2	rs756250205	GG
CHEK2	rs778989252	GG
CHEK2	rs768172525	CC

Maladies complexes: Mutations oncogènes

DICER1 : cancer de l'ovaire

Les mutations du gène DICER1 peuvent être liées à des maladies telles que le cancer de l'ovaire ou le syndrome DICER1 lié à divers types de tumeurs.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DICER1	rs137852976	AA
DICER1	rs137852977	CC
DICER1	rs137852978	GG
DICER1	rs137852979	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=284343

Maladies complexes: Mutations oncogènes

EPCAM: Syndrome de Lynch, cancer du sein, des ovaires, de l'utérus, colorrectal, gastrique et pancréatique

Les mutations du gène EPCAM peuvent être liées à des maladies telles que le syndrome de Lynch, le cancer du sein, des ovaires, de l'utérus, colorrectal, gastrique et pancréatique.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4072

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
EPCAM	rs606231203	GG
EPCAM	rs376155665	AA

Maladies complexes: Mutations oncogènes

FH : léiomyomatose héréditaire et cancer des cellules rénales

Les mutations du gène FH peuvent être liées à la léiomyomatose héréditaire et au cancer des cellules rénales (HLRCC).

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/2271

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FH	rs121913120	GG
FH	rs121913122	GG
FH	rs121913123	CC
FH	rs75086406	CC
FH	rs398123160	GG
FH	rs121913121	TT
FH	rs398123168	GG
FH	rs727503927	AA
FH	rs863224010	TT
FH	rs863224007	CC
FH	rs863223966	TT
FH	rs863223968	GG
FH	rs863223980	GG
FH	rs886039368	CC
FH	rs398123159	AA
FH	rs398123166	GG
FH	rs587781682	GG
FH	rs587782618	CC
FH	rs372505976	TT
FH	rs863223978	CC
FH	rs863224008	TT
FH	rs863224004	CC
FH	rs863223973	AA
FH	rs863224002	GG
FH	rs863224000	AA
FH	rs863223967	TT
FH	rs863223965	AA
FH	rs863224015	TT
FH	rs863223983	TT
FH	rs863223982	CC

Maladies complexes: Mutations oncogènes

FLCN : cancer du rein

Les mutations du gène FLCN peuvent être liées à des maladies telles que le cancer du rein. En outre, certaines études ont associé ce gène, dans une moindre mesure, à d'autres tumeurs de la peau et des poumons.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=122

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FLCN	rs137852929	GG
FLCN	rs398124524	GG
FLCN	rs398124528	TT
FLCN	rs398124530	CC
FLCN	rs398124533	TT
FLCN	rs398124536	GG
FLCN	rs587782069	GG
FLCN	rs786202081	CC
FLCN	rs758175953	CC
FLCN	rs876658409	CC
FLCN	rs878855218	CC
FLCN	rs879255683	GG
FLCN	rs755959303	CC
FLCN	rs879255678	GG
FLCN	rs879255668	AA
FLCN	rs879255667	GG

Maladies complexes: Mutations oncogènes

MEN1: néoplasie endocrinienne multiple de type 1

Les mutations du gène MEN1 peuvent être liées à des maladies telles que la néoplasie endocrinienne multiple de type 1.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=652

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MEN1	rs104894256	AA
MEN1	rs28931612	CC
MEN1	rs104894263	GG
MEN1	rs1060499976	CC
MEN1	rs386134250	TT
MEN1	rs386134254	GG
MEN1	rs386134256	AA
MEN1	rs386134260	GG
MEN1	rs794728622	CC
MEN1	rs398124437	CC
MEN1	rs786204242	CC
MEN1	rs794728627	GG
MEN1	rs794728625	CC
MEN1	rs794728652	CC
MEN1	rs794728624	CC
MEN1	rs104894257	CC
MEN1	rs794728650	CC
MEN1	rs376872829	CC
MEN1	rs794728647	GG
MEN1	rs794728616	GG
MEN1	rs794728614	GG
MEN1	rs878855192	TT
MEN1	rs886039416	GG
MEN1	rs886039415	AA
MEN1	rs886039414	CC
MEN1	rs886039553	GG
MEN1	rs886039413	GG
MEN1	rs886042035	TT
MEN1	rs1057518572	CC
MEN1	rs794728648	CC
MEN1	rs1057520733	GG

Maladies complexes: Mutations oncogènes

MET : Cancer du poumon et de l'estomac

Les mutations du gène MET peuvent être liées au cancer du poumon et de l'estomac. Certaines études ont associé ce gène, dans une moindre mesure, à d'autres cancers, tels que le cancer cellulaire de l'ovaire et le cancer colorectal.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MET	rs121913670	GG
MET	rs121913243	AA
MET	rs794728016	TT
MET	rs786202724	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4233

Maladies complexes: Mutations oncogènes

MITF : syndrome de prédisposition au mélanome et au carcinome rénal lié à MITF

Les mutations du gène MITF peuvent être liées à des maladies telles que le mélanome et le syndrome de prédisposition au carcinome des cellules rénales. En outre, certaines études ont associé ce gène, dans une moindre mesure, à d'autres cancers, tels que le cancer du sein.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MITF	rs104893746	CC
MITF	rs149617956	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4286

Maladies complexes: Mutations oncogènes

MLH1: syndrome de Lynch

Les mutations du gène MLH1 peuvent être liées à des maladies comme le syndrome de Lynch.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=144

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MLH1	rs63750198	CC
MLH1	rs63751109	CC
MLH1	rs63750710	AA
MLH1	rs63751615	CC
MLH1	rs63750206	GG
MLH1	rs63750899	CC
MLH1	rs63750691	CC
MLH1	rs63750217	GG
MLH1	rs63749939	GG
MLH1	rs63751194	CC
MLH1	rs63750540	AA
MLH1	rs63751221	CC
MLH1	rs63751715	GG
MLH1	rs587778894	CC
MLH1	rs267607823	AA
MLH1	rs63750443	GG
MLH1	rs63749795	CC
MLH1	rs267607836	AA
MLH1	rs267607853	GG
MLH1	rs63751657	GG
MLH1	rs267607867	GG
MLH1	rs63751632	GG
MLH1	rs267607871	AA
MLH1	rs63750726	CC
MLH1	rs63751275	CC
MLH1	rs267607720	CC
MLH1	rs267607894	TT
MLH1	rs63750437	GG
MLH1	rs63750005	CC
MLH1	rs267607735	GG
MLH1	rs267607750	GG

Maladies complexes: Mutations oncogènes

MSH2 : syndrome de Lynch et cancer colorrectal

Les mutations du gène MSH2 peuvent être liées à des maladies comme le syndrome de Lynch et le cancer colorrectal.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=144

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MSH2	rs267607939	CC
MSH2	rs267607940	GG
MSH2	rs63750224	CC
MSH2	rs267607972	GG
MSH2	rs267607970	GG
MSH2	rs63751411	GG
MSH2	rs63750636	CC
MSH2	rs63750843	CC
MSH2	rs587779190	GG
MSH2	rs28929483	CC
MSH2	rs63751108	CC
MSH2	rs28929484	CC
MSH2	rs63750047	CC
MSH2	rs63751207	GG
MSH2	rs63750875	GG
MSH2	rs63749932	CC
MSH2	rs193922376	AA
MSH2	rs63750396	GG
MSH2	rs587779067	CC
MSH2	rs267607943	AA
MSH2	rs63750558	CC
MSH2	rs63749849	CC
MSH2	rs587779075	CC
MSH2	rs63751412	CC
MSH2	rs267607950	GG
MSH2	rs63751693	CC
MSH2	rs63751646	AA
MSH2	rs267607957	GG
MSH2	rs587779087	TT
MSH2	rs63750615	GG
MSH2	rs267607969	GG

Maladies complexes: Mutations oncogènes

MSH6: syndrome de Lynch et cancer colorrectal

Les mutations du gène MSH6 peuvent être liées à des maladies comme le syndrome de Lynch et le cancer colorrectal.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/2956

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MSH6	rs1800937	CC
MSH6	rs63751405	TT
MSH6	rs63750741	TT
MSH6	rs63750909	CC
MSH6	rs587779227	GG
MSH6	rs267608068	TT
MSH6	rs63751419	CC
MSH6	rs63750138	CC
MSH6	rs63751017	CC
MSH6	rs587779246	CC
MSH6	rs63750563	CC
MSH6	rs587779252	GG
MSH6	rs267608098	AA
MSH6	rs587779279	GG
MSH6	rs267608066	CC
MSH6	rs267608048	CC
MSH6	rs200492211	CC
MSH6	rs587781462	CC
MSH6	rs786201042	CC
MSH6	rs786201049	GG
MSH6	rs864622153	CC
MSH6	rs876660943	GG
MSH6	rs1064795256	CC
MSH6	rs587779204	TT
MSH6	rs587779215	CC
MSH6	rs63751127	CC
MSH6	rs63751321	CC
MSH6	rs63750111	CC
MSH6	rs63750258	GG
MSH6	rs63749999	CC
MSH6	rs587779255	GG

Maladies complexes: Mutations oncogènes

MUTYH: cancer colorrectal

Les mutations du gène MUTYH peuvent être liées à des maladies comme la polypose associée à MYH et le cancer colorrectal.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=247798

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MUTYH	rs34612342	TT
MUTYH	rs121908380	GG
MUTYH	rs121908381	CC
MUTYH	rs200495564	GG
MUTYH	rs587780082	GG
MUTYH	rs587780088	GG
MUTYH	rs587781295	CC
MUTYH	rs587781337	CC
MUTYH	rs587781338	GG
MUTYH	rs140342925	CC
MUTYH	rs587781628	TT
MUTYH	rs587782228	CC
MUTYH	rs529008617	GG
MUTYH	rs587782730	AA
MUTYH	rs587782885	GG
MUTYH	rs587783057	GG
MUTYH	rs558173961	GG
MUTYH	rs730881833	CC
MUTYH	rs143353451	CC
MUTYH	rs730881832	AA
MUTYH	rs376790729	CC
MUTYH	rs374950566	GG
MUTYH	rs786203115	GG
MUTYH	rs34126013	GG
MUTYH	rs747993448	GG
MUTYH	rs786203161	TT
MUTYH	rs372267274	CC
MUTYH	rs765123255	GG
MUTYH	rs863224502	TT
MUTYH	rs863224452	TT
MUTYH	rs876659420	CC

Maladies complexes: Mutations oncogènes

NBN : cancer du sein, des ovaires, colorrectal et gastrique

Les mutations du gène NBN peuvent être liées à des maladies telles que le cancer du sein, des ovaires, colorectal et gastrique.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4683

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
NBN	rs121908973	GG
NBN	rs121908974	GG
NBN	rs587782130	GG
NBN	rs587782545	TT
NBN	rs730881857	GG
NBN	rs730881850	AA
NBN	rs142301194	AA
NBN	rs786201965	CC
NBN	rs786203223	AA
NBN	rs786201745	CC
NBN	rs574673404	CC
NBN	rs786204181	CC
NBN	rs767215758	GG
NBN	rs786205135	AA
NBN	rs864622090	TT
NBN	rs876659521	TT
NBN	rs1057517262	CC
NBN	rs756363734	CC

Maladies complexes: Mutations oncogènes

NF1 : neurofibromatose de type 1

Les mutations du gène NF1 peuvent être liées à des maladies telles que la neurofibromatose de type 1.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4763

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
NF1	rs137854550	AA
NF1	rs137854552	CC
NF1	rs137854560	CC
NF1	rs267606599	GG
NF1	rs137854556	GG
NF1	rs267606603	GG
NF1	rs137854559	CC
NF1	rs267606604	AA
NF1	rs137854562	CC
NF1	rs137854563	TT
NF1	rs397514641	CC
NF1	rs199474737	TT
NF1	rs199474760	AA
NF1	rs199474762	TT
NF1	rs199474746	CC
NF1	rs199474747	TT
NF1	rs199474786	TT
NF1	rs199474742	CC
NF1	rs199474790	AA
NF1	rs587781517	GG
NF1	rs587781577	GG
NF1	rs587782088	GG
NF1	rs786203448	CC
NF1	rs786203390	GG
NF1	rs786202112	GG
NF1	rs772295894	CC
NF1	rs786202457	CC
NF1	rs786201367	CC
NF1	rs768638173	CC
NF1	rs786204211	TT
NF1	rs786204253	TT

Maladies complexes: Mutations oncogènes

NF2 : méningiome multiple familial

Les mutations du gène NF2 peuvent être liées à des maladies telles que les méningiomes familiaux multiples.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=637

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
NF2	rs121434259	CC
NF2	rs74315496	CC
NF2	rs74315499	CC
NF2	rs74315503	GG
NF2	rs74315504	CC
NF2	rs74315505	GG
NF2	rs794728682	GG
NF2	rs878853925	AA
NF2	rs1060503667	CC
NF2	rs1060503670	AA
NF2	rs1060503666	AA
NF2	rs1064796632	GG
NF2	rs917257652	CC
NF2	rs587776562	GG

Maladies complexes: Mutations oncogènes

NTHL1 : polypose adénomateuse familiale atténuée

Les mutations du gène NTHL1 peuvent être liées à des maladies telles que la polypose adénomateuse familiale et le cancer colorectal. En outre, certaines études ont associé ce gène, dans une moindre mesure, à d'autres cancers, tels que le cancer du sein.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
NTHL1	rs146347092	GG
NTHL1	rs779757251	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4913

Maladies complexes: Mutations oncogènes

RAD50: cancer du sein et du pancréas

Les mutations du gène RAD50 peuvent être liées à des maladies comme le cancer du sein et du pancréas.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/79728

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PALB2	rs118203997	AA
PALB2	rs118203998	GG
PALB2	rs118203999	GG
PALB2	rs180177097	GG
PALB2	rs180177103	CC
PALB2	rs180177083	GG
PALB2	rs180177111	GG
PALB2	rs180177112	CC
PALB2	rs587776417	CC
PALB2	rs180177122	CC
PALB2	rs515726099	CC
PALB2	rs180177132	CC
PALB2	rs515726111	CC
PALB2	rs587776527	GG
PALB2	rs180177091	GG
PALB2	rs180177100	GG
PALB2	rs587778587	CC
PALB2	rs587776423	CC
PALB2	rs375699023	GG
PALB2	rs587782005	TT
PALB2	rs180177110	GG
PALB2	rs587782446	GG
PALB2	rs587776411	GG
PALB2	rs587776413	GG
PALB2	rs587776419	CC
PALB2	rs587776407	GG
PALB2	rs730881888	AA
PALB2	rs730881876	CC
PALB2	rs730881905	CC
PALB2	rs730881879	TT
PALB2	rs730881897	TT

Maladies complexes: Mutations oncogènes

PMS2: syndrome de Lynch et cancer colorrectal

Les mutations du gène PMS2 peuvent être liées à des maladies comme le syndrome de Lynch et le cancer colorrectal.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=144

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PMS2	rs63751466	GG
PMS2	rs63750451	GG
PMS2	rs121434629	CC
PMS2	rs267608158	AA
PMS2	rs587778617	GG
PMS2	rs63750490	TT
PMS2	rs63751422	GG
PMS2	rs201451115	TT
PMS2	rs267608172	CC
PMS2	rs587779338	GG
PMS2	rs587779343	GG
PMS2	rs267608153	CC
PMS2	rs200640585	GG
PMS2	rs587780062	GG
PMS2	rs587780064	CC
PMS2	rs587778618	GG
PMS2	rs587780724	GG
PMS2	rs587781339	TT
PMS2	rs730881919	CC
PMS2	rs863224450	CC
PMS2	rs876659736	TT
PMS2	rs1064794577	CC
PMS2	rs1064794083	AA
PMS2	rs988423880	CC
PMS2	rs1458321358	GG
PMS2	rs63750871	GG
PMS2	rs267608161	CC
PMS2	rs63750261	GG
PMS2	rs587779347	TT
PMS2	rs141577476	GG
PMS2	rs786201047	GG

Maladies complexes: Mutations oncogènes

POLD1 : cancer du sein, des ovaires, de l'utérus et colorrectal

Les mutations du gène POLD1 peuvent être liées à des maladies telles que le cancer du sein, des ovaires, de l'utérus et colorectal.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
POLD1	rs587777627	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/5424

Maladies complexes: Mutations oncogènes

POLE : cancer de l'ovaire, de l'utérus, colorectal et du pancréas

Les mutations du gène POLE peuvent être liées à des maladies telles que le cancer de l'ovaire, de l'utérus, colorectal et du pancréas.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
POLE	rs483352909	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=220460

Maladies complexes: Mutations oncogènes

MSH3 : polypose adénomateuse familiale atténuée liée à MSH3

Les mutations du gène MSH3 peuvent être liées à des maladies telles que la polypose adénomateuse familiale et le cancer colorectal et de l'estomac.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MSH3	rs539295465	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4437

Maladies complexes: Mutations oncogènes

POT1 : Mélanome familial

Les mutations du gène POT1 peuvent être liées à des maladies telles que le mélanome familial. En outre, certaines études ont associé ce gène, dans une moindre mesure, aux gliomes.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
POT1	rs756198077	GG
POT1	rs531061783	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=618

Maladies complexes: Mutations oncogènes

PTCH1 : Carcinome basocellulaire

Les mutations du gène PTCH1 peuvent être liées à des maladies telles que le carcinome basocellulaire et le cancer de la peau.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PTCH1	rs786204056	AA
PTCH1	rs863224443	TT
PTCH1	rs863224444	CC
PTCH1	rs863224487	AA
PTCH1	rs863224486	GG
PTCH1	rs863225054	TT
PTCH1	rs864622293	CC
PTCH1	rs779388970	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=377

Maladies complexes: Mutations oncogènes

PTEN: cancer du sein, de l'utérus et colorrectal

Les mutations du gène PTEN peuvent être liées à des maladies comme le cancer du sein, de l'utérus, et le cancer colorrectal.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/5728

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PTEN	rs121909224	CC
PTEN	rs121909238	AA
PTEN	rs121909239	AA
PTEN	rs121909240	TT
PTEN	rs397514559	CC
PTEN	rs397514560	CC
PTEN	rs587782360	AA
PTEN	rs786204863	GG
PTEN	rs786204865	AA
PTEN	rs121913293	CC
PTEN	rs863224909	CC
PTEN	rs1057519368	TT
PTEN	rs876660507	GG
PTEN	rs1057517809	GG
PTEN	rs370795352	TT
PTEN	rs1114167667	TT
PTEN	rs121909218	GG
PTEN	rs121909219	CC
PTEN	rs121909221	TT
PTEN	rs121909222	AA
PTEN	rs121909223	TT
PTEN	rs587776667	GG
PTEN	rs121909225	TT
PTEN	rs121909226	TT
PTEN	rs121909227	CC
PTEN	rs121909228	GG
PTEN	rs121909229	GG
PTEN	rs121909231	CC
PTEN	rs121909232	CC
PTEN	rs121909241	GG
PTEN	rs398123321	TT

Maladies complexes: Mutations oncogènes

RAD50 : cancer du sein et des ovaires

Les mutations du gène RAD50 peuvent être liées à des maladies telles que le cancer du sein et des ovaires.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
RAD50	rs373428259	CC
RAD50	rs587780150	CC
RAD50	rs377260382	GG
RAD50	rs587781904	CC
RAD50	rs587782078	GG
RAD50	rs587782090	GG
RAD50	rs149201802	CC
RAD50	rs587781742	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/10111

Maladies complexes: Mutations oncogènes

RAD51C: cancer des ovaires

Les mutations du gène RAD51C peuvent être liées à des maladies comme le cancer des ovaires.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/5889

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
RAD51C	rs267606997	GG
RAD51C	rs267606999	GG
RAD51C	rs387907159	CC
RAD51C	rs587780259	AA
RAD51C	rs200293302	CC
RAD51C	rs587781490	AA
RAD51C	rs587782036	GG
RAD51C	rs587782702	GG
RAD51C	rs587782818	CC
RAD51C	rs730881931	TT
RAD51C	rs786201909	TT
RAD51C	rs770637624	CC
RAD51C	rs757128712	GG
RAD51C	rs767796996	GG
RAD51C	rs760235677	GG
RAD51C	rs876659874	GG

Maladies complexes: Mutations oncogènes

RB1 : Syndrome de Lynch et rétinoblastome

Les mutations du gène RB1 peuvent être liées à un syndrome héréditaire rare de prédisposition au cancer, caractérisé par une prédisposition à une grande variété de cancers, y compris des néoplasmes du tube digestif, des voies urinaires, des reins, de l'endomètre, des ovaires, du cerveau et de la prostate, ainsi que des tumeurs cutanées sébacées. En outre, certaines études ont associé ce gène, dans une moindre mesure, à d'autres cancers, tels que le rétinoblastome.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=790

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
RB1	rs3092891	CC
RB1	rs137853293	CC
RB1	rs121913301	AA
RB1	rs137853294	CC
RB1	rs121913304	CC
RB1	rs137853296	TT
RB1	rs137853297	TT
RB1	rs483352690	GG
RB1	rs587778864	CC
RB1	rs121913305	CC
RB1	rs587778871	GG
RB1	rs587778850	GG
RB1	rs587778839	TT
RB1	rs121913296	GG
RB1	rs587778870	CC
RB1	rs587778842	CC
RB1	rs121913300	CC
RB1	rs587776783	GG
RB1	rs587778831	GG
RB1	rs587778846	GG
RB1	rs121913302	CC
RB1	rs121913303	CC
RB1	rs794727199	GG
RB1	rs794727481	GG
RB1	rs878853947	TT
RB1	rs878853949	CC
RB1	rs886043247	CC
RB1	rs1060503088	TT
RB1	rs1060503067	GG
RB1	rs1060503079	CC
RB1	rs1060503074	TT

Maladies complexes: Mutations oncogènes

RECQL4 : Cancer de l'estomac et du colon

Les mutations du gène RECQL4 peuvent être liées à des maladies telles que le cancer de l'estomac et du côlon. En outre, certaines études ont associé ce gène à d'autres cancers, tels que le cancer de l'endomètre, dans une moindre mesure.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
RECQL4	rs137853229	GG
RECQL4	rs117642173	CC
RECQL4	rs386833844	GG
RECQL4	rs386833851	GG
RECQL4	rs398124117	CC
RECQL4	rs373130543	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/9401

Maladies complexes: Mutations oncogènes

RET : cancer de la tyroïde

Les mutations du gène RET peuvent être liées à des maladies comme le cancer de la thyroïde.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/5979

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
RET	rs76262710	TT
RET	rs75076352	TT
RET	rs75996173	GG
RET	rs79781594	GG
RET	rs77316810	TT
RET	rs77503355	GG
RET	rs77709286	CC
RET	rs77939446	GG
RET	rs77558292	TT
RET	rs75873440	GG
RET	rs75234356	TT
RET	rs377767404	TT
RET	rs267607011	CC
RET	rs74799832	TT
RET	rs78014899	GG
RET	rs377767391	TT
RET	rs377767412	GG
RET	rs143795581	AA
RET	rs193922699	AA

Maladies complexes: Mutations oncogènes

SDHA: cancer gastrique

Les mutations du gène SDHA peuvent être liées à des maladies telles que le cancer gastrique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SDHA	rs137852768	GG
SDHA	rs142441643	CC
SDHA	rs781764920	CC
SDHA	rs151170408	CC
SDHA	rs766667009	GG
SDHA	rs748089700	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=29072

Maladies complexes: Mutations oncogènes

SDHAF2 : Phéochromocytome-paragangliome héréditaire

Les mutations du gène SDHAF2 peuvent être liées à des maladies telles que les tumeurs de type phéochromocytome/paragangliome.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SDHAF2	rs113560320	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/54949

Maladies complexes: Mutations oncogènes

SDHB : cancer de l'estomac

Les mutations du gène SDHB peuvent être liées à des maladies comme le cancer de l'estomac.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/6390

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SDHB	rs74315366	GG
SDHB	rs74315367	GG
SDHB	rs74315368	CC
SDHB	rs74315369	GG
SDHB	rs74315370	GG
SDHB	rs74315372	TT
SDHB	rs398122805	CC
SDHB	rs267607032	CC
SDHB	rs202101384	TT
SDHB	rs397516833	CC
SDHB	rs397516835	CC
SDHB	rs397516836	CC
SDHB	rs587781270	AA
SDHB	rs587782243	CC
SDHB	rs587782604	CC
SDHB	rs727504457	AA
SDHB	rs786201085	CC
SDHB	rs786203251	GG
SDHB	rs138996609	GG
SDHB	rs200245469	GG
SDHB	rs786202732	AA
SDHB	rs786201161	TT
SDHB	rs786203506	GG
SDHB	rs786201063	CC
SDHB	rs772551056	CC
SDHB	rs786203800	AA
SDHB	rs751000085	GG
SDHB	rs864321636	CC
SDHB	rs876658461	GG
SDHB	rs876658367	CC
SDHB	rs876658451	GG

Maladies complexes: Mutations oncogènes

SDHC : cancer gastrique

Les mutations du gène SDHC peuvent être liées à des maladies telles que le cancer gastrique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SDHC	rs587776652	GG
SDHC	rs201286421	CC
SDHC	rs786203457	AA
SDHC	rs764575966	CC
SDHC	rs1057517818	GG
SDHC	rs755235380	AA
SDHC	rs981049067	GG
SDHC	rs1131691062	AA
SDHC	rs898854295	AA
SDHC	rs587776653	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/6391

Maladies complexes: Mutations oncogènes

SDHD: cancer du sein, de l'utérus et de l'estomac

Les mutations du gène SDHD peuvent être liées à des maladies telles que le cancer du sein, de l'utérus et de l'estomac.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SDHD	rs80338844	CC
SDHD	rs80338845	GG
SDHD	rs104894302	AA
SDHD	rs104894304	AA
SDHD	rs878854594	CC
SDHD	rs1060503769	GG
SDHD	rs786202403	CC
SDHD	rs786203932	GG
SDHD	rs1060503770	CC
SDHD	rs1050032491	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/6392

Maladies complexes: Mutations oncogènes

Syndrome de prédisposition aux tumeurs lié à BAP1

Les mutations du gène BAP1 peuvent être liées à des maladies telles que le carcinome rénal et le cancer du sein. En outre, certaines études ont associé ce gène, dans une moindre mesure, au méningiome et au cancer de l'ovaire et du rein.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
BAP1	rs387906848	GG
BAP1	rs864622592	GG
BAP1	rs200156887	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=289539

Maladies complexes: Mutations oncogènes

SMAD4 : syndrome de polypose juvénile et cancer colorrectal

Les mutations du gène SMAD4 peuvent être liées à des maladies comme le syndrome de polypose juvénile et le cancer colorrectal. Certaines études associent ce gène, dans une moindre mesure, au cancer du pancréas.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/4089

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SMAD4	rs80338963	CC
SMAD4	rs80338964	CC
SMAD4	rs377767326	CC
SMAD4	rs377767331	CC
SMAD4	rs121912581	GG
SMAD4	rs377767347	GG
SMAD4	rs377767350	TT
SMAD4	rs377767360	CC
SMAD4	rs377767382	TT
SMAD4	rs377767353	GG
SMAD4	rs587781359	CC
SMAD4	rs587781618	GG
SMAD4	rs863224507	TT
SMAD4	rs876660079	GG
SMAD4	rs876660556	GG
SMAD4	rs878854769	GG
SMAD4	rs1060500738	TT
SMAD4	rs1060500733	CC
SMAD4	rs1060500740	TT
SMAD4	rs1316902116	CC
SMAD4	rs377767371	GG
SMAD4	rs281875321	TT
SMAD4	rs281875322	AA
SMAD4	rs397518413	CC
SMAD4	rs730881954	CC
SMAD4	rs876658694	CC
SMAD4	rs1057519739	GG
SMAD4	rs863224400	CC

Maladies complexes: Mutations oncogènes

SMARCA4 : cancer de l'ovaire

Les mutations du gène SMARCA4 peuvent être liées à des maladies telles que le cancer de l'ovaire.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SMARCA	rs281875227	CC
SMARCA	rs587779750	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/6597

Maladies complexes: Mutations oncogènes

SMARCB1 : Tumeur rhabdoïde familiale

Les mutations du gène SMARCB1 peuvent être liées à des maladies telles que la schwannomatose.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SMARCB1	rs797045989	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/6598

Maladies complexes: Mutations oncogènes

SMARCE1 : Méningiome multiple familial

Les mutations du gène SMARCE1 peuvent être liées à des maladies telles que les méningiomes familiaux multiples.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SMARCE1	rs387906857	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=263662

Maladies complexes: Mutations oncogènes

STK11 : cancer du sein, des ovaires, de l'utérus, colorrectal, gastrique et pancréatique

Les mutations du gène STK11 peuvent être liées à des maladies telles que le cancer du sein, des ovaires, de l'utérus, colorectal, gastrique et pancréatique.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/6794

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
STK11	rs730881975	GG
STK11	rs137853076	AA
STK11	rs137854584	GG
STK11	rs121913315	GG
STK11	rs137853082	GG
STK11	rs137853083	CC
STK11	rs587782018	GG
STK11	rs730881971	GG
STK11	rs730881979	GG
STK11	rs730881984	GG
STK11	rs786202134	CC
STK11	rs786201090	CC
STK11	rs730881976	CC
STK11	rs863224448	GG
STK11	rs876658584	AA
STK11	rs886037926	AA
STK11	rs886037859	AA
STK11	rs886039554	GG
STK11	rs398123406	GG
STK11	rs1057517830	GG
STK11	rs121913324	CC
STK11	rs775595174	GG
STK11	rs786201213	CC
STK11	rs1131690950	GG
STK11	rs1131690925	CC
STK11	rs1131690951	AA
STK11	rs730881973	CC
STK11	rs1131690923	CC
STK11	rs1131690940	CC
STK11	rs1131690921	GG
STK11	rs1131690945	CC

Maladies complexes: Mutations oncogènes

TERT : mélanome familial

Les mutations du gène TERT peuvent être liées à des maladies telles que le mélanome familial.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TERT	rs121918666	CC
TERT	rs770066110	GG
TERT	rs797046041	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/7015

Maladies complexes: Mutations oncogènes

TP53 : syndrome Li-Fraumeni, cancer du sein et plus

Les mutations du gène TP53 peuvent être liées à des maladies comme le syndrome Li-Fraumeni, le cancer du sein, des ovaires, de l'utérus, colorrectal et du pancréas. Certaines études associent ce gène, dans une moindre mesure, au cancer de l'estomac.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=145

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TP53	rs121912652	CC
TP53	rs28934575	CC
TP53	rs121912655	CC
TP53	rs11540652	CC
TP53	rs28934873	AA
TP53	rs121912657	CC
TP53	rs28934574	GG
TP53	rs28934578	CC
TP53	rs121912662	AA
TP53	rs28934875	CC
TP53	rs121912664	CC
TP53	rs121912666	TT
TP53	rs121912667	TT
TP53	rs397514495	CC
TP53	rs397516434	GG
TP53	rs397516435	GG
TP53	rs397516439	TT
TP53	rs267605076	CC
TP53	rs201744589	CC
TP53	rs483352695	TT
TP53	rs11540654	CC
TP53	rs587780068	GG
TP53	rs587780071	GG
TP53	rs587780073	TT
TP53	rs587780074	AA
TP53	rs587778720	CC
TP53	rs587781589	AA
TP53	rs587781664	TT
TP53	rs587781702	CC
TP53	rs55832599	GG
TP53	rs17882252	CC

Maladies complexes: Mutations oncogènes

VHL : syndrome Von Hippel-Lindau

Les mutations du gène VHL peuvent être liées à des maladies comme le syndrome Von Hippel-Lindau.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=892

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
VHL	rs5030823	CC
VHL	rs104893826	GG
VHL	rs5030818	CC
VHL	rs5030820	CC
VHL	rs104893824	TT
VHL	rs5030809	TT
VHL	rs104893825	GG
VHL	rs104893830	GG
VHL	rs28940297	TT
VHL	rs28940301	CC
VHL	rs5030827	GG
VHL	rs5030808	GG
VHL	rs267607170	AA
VHL	rs193922608	CC
VHL	rs193922609	GG
VHL	rs193922610	CC
VHL	rs193922613	AA
VHL	rs5030826	CC
VHL	rs5030802	GG
VHL	rs397516440	CC
VHL	rs397516441	AA
VHL	rs5030817	GG
VHL	rs397516444	GG
VHL	rs397516445	TT
VHL	rs5030804	AA
VHL	rs398123481	CC
VHL	rs587780077	GG
VHL	rs727504215	GG
VHL	rs730882034	CC
VHL	rs119103277	GG
VHL	rs730882032	GG

Maladies complexes: Mutations oncogènes

WT1 : Néphroblastome

Les mutations du gène WT1 peuvent être liées à des maladies telles que les tumeurs rénales malignes rares et les tumeurs de Wilms.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
WT1	rs121907909	GG
WT1	rs28942089	GG
WT1	rs121907900	GG
WT1	rs121907901	CC
WT1	rs121907902	TT
WT1	rs28941778	CC
WT1	rs587776576	CC
WT1	rs121907906	GG
WT1	rs587776577	GG
WT1	rs121907910	GG
WT1	rs1423753702	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/7490

Maladies complexes: Mutations oncogènes

Polypose adénomateuse familiale

La polypose adénomateuse familiale (PAF) est caractérisée par le développement de centaines, voire de milliers d'adénomes dans le rectum et le côlon au cours de la deuxième décennie de la vie.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=733

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
APC	rs387906230	TT
APC	rs137854568	CC
APC	rs137854569	CC
APC	rs137854570	CC
APC	rs121913327	CC
APC	rs137854572	CC
APC	rs137854573	CC
APC	rs137854574	CC
APC	rs137854577	CC
APC	rs137854580	CC
APC	rs137854582	TT
APC	rs199740875	GG
APC	rs141576417	CC
APC	rs397515734	CC
APC	rs74953290	CC
APC	rs77056664	CC
APC	rs398123116	GG
APC	rs398123117	CC
APC	rs398123121	CC
APC	rs587779780	CC
APC	rs587779783	CC
APC	rs587779786	AA
APC	rs587779798	GG
APC	rs587781392	CC
APC	rs587781809	TT
APC	rs587782518	CC
APC	rs587783029	CC
APC	rs587783035	AA
APC	rs376213437	TT
APC	rs730881240	CC
APC	rs145945630	CC

Maladies complexes: Mutations oncogènes

Syndrome de Kenny-Caffey

Un syndrome héréditaire rare prédisposant au cancer caractérisé par une prédisposition à une grande variété de cancers, notamment des néoplasmes du tube digestif, des voies urinaires, des reins, de l'endomètre, des ovaires, du cerveau et de la prostate, ainsi que des tumeurs cutanées sébacées, selon le gène impliqué. . Les tumeurs peuvent survenir à tout âge, mais surviennent souvent chez les jeunes. Les facteurs influençant le risque individuel de tumeur comprennent le sexe, l'âge, le gène affecté et les antécédents personnels de cancer.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=144

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
AIMP2	rs587779333	TT
EPM2AIP1	rs63750580	AA
EPM2AIP1	rs267607706	CC
EPM2AIP1	rs587778967	AA
EPM2AIP1	rs111052004	TT
EPM2AIP1	rs72481822	GG
EPM2AIP1	rs63750648	AA
EPM2AIP1	rs63750706	CC
MLH1	rs63750781	CC
MLH1	rs193922370	GG
MLH1	rs267607816	GG
MLH1	rs267607713	GG
MLH1	rs267607832	GG
MLH1	rs267607837	GG
MLH1	rs63750193	TT
MLH1	rs63751596	GG
MLH1	rs63751460	CC
MLH1	rs63749792	CC
MLH1	rs63750610	CC
MLH1	rs63751202	TT
MLH1	rs63751662	GG
MLH1	rs267607884	GG
MLH1	rs63750603	GG
MLH1	rs63750561	GG
MLH1	rs63751022	GG
MLH1	rs63749859	TT
MLH1	rs63749990	TT
MLH1	rs587778998	AA
MLH1	rs63750266	GG
MLH1	rs267607727	GG
MLH1	rs63750453	GG

Maladies complexes: Analyse Multivariée

Choc septique

Le choc septique est un état de grande gravité dans le développement d'une septicémie. Leurs symptômes sont généralement les mêmes que ceux de cette maladie, mais comprennent souvent une pression artérielle dangereusement basse, une diminution de la quantité d'urine produite et des changements dans l'état mental. Ces profondes anomalies circulatoires, cellulaires et métaboliques, propres au choc septique, sont associées à un risque de mortalité plus élevé que le sepsis, ce qui en fait un état critique. L'ADN joue également un rôle essentiel dans cette condition, car les gènes SFTPB et TNFAIP3 ont été liés à la susceptibilité génétique au choc septique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SFTPB	rs1130866	AG
TNFAIP3	rs6920220	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Compte tenu de votre génotype, vous n'êtes pas particulièrement prédisposé au choc septique. D'autres facteurs génétiques et cliniques peuvent jouer un rôle.

Plus d'informations:

https://dx.doi.org/10.1097/01.ccm.0000124872.55243.5a

Maladies complexes: Analyse Multivariée

TSC1 : sclérose tubéreuse de Bourneville complexe 1

Les mutations du gène TSC1 peuvent être liées à des maladies telles que la sclérose tubéreuse de Bourneville 1.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/7248

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TSC1	rs118203419	CC
TSC1	rs118203447	AA
TSC1	rs118203426	AA
TSC1	rs118203537	GG
TSC1	rs118203542	GG
TSC1	rs118203549	GG
TSC1	rs118203345	AA
TSC1	rs118203606	GG
TSC1	rs118203610	CC
TSC1	rs118203614	CC
TSC1	rs118203631	GG
TSC1	rs118203353	CC
TSC1	rs118203352	TT
TSC1	rs118203647	GG
TSC1	rs118203661	GG
TSC1	rs118203668	GG
TSC1	rs118203680	GG
TSC1	rs118203682	GG
TSC1	rs118203687	CC
TSC1	rs118203727	GG
TSC1	rs118203728	GG
TSC1	rs118203732	GG
TSC1	rs118203384	GG
TSC1	rs118203387	CC
TSC1	rs118203402	CC
TSC1	rs118203403	AA
TSC1	rs118203423	CC
TSC1	rs118203427	GG
TSC1	rs118203434	GG
TSC1	rs118203438	CC
TSC1	rs118203440	TT

Maladies complexes: Analyse Multivariée

TSC2 : sclérose tubéreuse de Bourneville complexe 2

Les mutations du gène TSC2 peuvent être liées à des maladies telles que la sclérose tubéreuse de Bourneville 2

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/7249

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TSC2	rs45483392	CC
TSC2	rs45517179	CC
TSC2	rs28934872	GG
TSC2	rs121964862	CC
TSC2	rs45516293	AA
TSC2	rs45517259	GG
TSC2	rs45517258	CC
TSC2	rs45515894	GG
TSC2	rs45517218	GG
TSC2	rs137854380	AA
TSC2	rs397514994	GG
TSC2	rs397515169	AA
TSC2	rs794727602	AA
TSC2	rs794727906	GG
TSC2	rs796053484	GG
TSC2	rs796053492	GG
TSC2	rs796053509	GG
TSC2	rs773920155	GG
TSC2	rs886041772	CC
TSC2	rs368710573	CC
TSC2	rs886041919	CC
TSC2	rs1057518230	GG
TSC2	rs1057523509	TT
TSC2	rs1057521562	GG
TSC2	rs1060499676	CC
TSC2	rs1060500931	CC
TSC2	rs1060500972	GG
TSC2	rs1060500924	GG
TSC2	rs1064796970	GG
TSC2	rs1085307853	GG
TSC2	rs1131691794	GG

Virus, bactéries et champignons

La gravité de l'infection au COVID-19

Le coronavirus (COVID-19) est une maladie infectieuse causée par le virus SRAS-CoV-2, qui a provoqué une pandémie mondiale en 2020. Un état de maladie grave survient chez 5 % des patients dans l'ensemble et 22 % des patients hospitalisés, et on peut supposer que les personnes concernées nécessitent une ventilation mécanique en raison d'une insuffisance respiratoire; qui souffrent d'autres défaillances d'organes telles que la coagulopathie, des lésions myocardiques ou rénales aiguës ; et dans le pire des cas, la mort. Prévenir la progression vers l'état critique de la maladie est essentiel pour réduire le taux de mortalité. Une étude de 2020, à laquelle ont collaboré des centaines d'institutions et d'entreprises internationales (dont 24Genetics) a démontré l'interrelation entre la génétique et le Covid-19 puisqu'il a été possible de vérifier que le gène TYK2 était lié à la prédisposition génétique à évoluer vers l'état grave de COVID-19 [feminine.

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous êtes prédisposés à évoluer vers un état sévère de cette maladie, comme la majorité de la population. D'autres facteurs génétiques et cliniques peuvent jouer un rôle.

Plus d'informations:

https://www.nature.com/articles/s41586-021-03767-x

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
APCDD1L	rs117463534	CC
DPP9	rs2109069	GG
FYCO1	rs13079478	GG
IFNAR2	rs1131964	TC
KAT7	rs3785928	GG
LAMB1	rs2237698	CC
LOC1053	rs676314	AA
LOC1053	rs79708423	CC
LOC1053	rs4076440	AG
NLN	rs114969787	CC
OAS3	rs10735079	AG
THBS3	rs35154152	TT
TNFSF15	rs6478109	GG
TYK2	rs2304256	AC
Unknown	rs1264701	GG

Virus, bactéries et champignons

Syndrome respiratoire aigu sévère (SRAS)

Le syndrome respiratoire aigu sévère (SRAS) est une maladie hautement infectieuse causée par le virus SRAS-CoV, qui peut provoquer de graves infections pulmonaires chez l'homme. Les premiers symptômes comprennent souvent de la fièvre, des maux de tête et des douleurs musculaires, suivis de symptômes respiratoires tels que toux, essoufflement et pneumonie. De plus, les patients atteints du SRAS présentent souvent une diminution du nombre de lymphocytes dans le sang, ce qui affecte généralement la gravité de la maladie. La génétique personnelle joue un rôle important dans la prédisposition à l'infection par le SRAS-CoV. Plus précisément, des variantes spécifiques de gènes tels que MBL2, IFNG et CCL2 ont été associées à une plus grande prédisposition à souffrir du SRAS. Par conséquent, la compréhension de la génétique du SRAS peut fournir des informations précieuses pour développer de nouveaux traitements et mesures préventives pour la maladie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
IFNG	rs2430561	TA
CCL2	rs1024611	AA
MBL2	rs1800450	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Selon votre génotype, vous êtes prédisposé au SRAS. D'autres facteurs génétiques et cliniques peuvent jouer un rôle.

Plus d'informations:

https://www.journalofinfection.com/article/S0163-4453(15)00090-0/pdf

Virus, bactéries et champignons

Transmission du VIH

Le VIH-1 (virus de l'immunodéficience humaine de type 1) est un virus qui affaiblit généralement le système immunitaire des personnes infectées et évolue vers le syndrome d'immunodéficience acquise (SIDA), ce qui facilite l'apparition d'infections opportunistes et de cancers, dont le traitement est plus compliqué en raison de la situation immunodéprimée du patient. La transmission se produit par exposition au sang et à d'autres fluides corporels de la personne infectée, de sorte que le contact sexuel est l'une des principales voies d'infection. Dans le domaine génétique, il a été constaté que le gène TLR8-AS1 est lié à l'infection par le VIH chez les femmes.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TLR7	rs179012	GG
IL4	rs2243250	CC
TLR8 AS1	rs3764880	AG
TLR2	rs3804099	TC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

D'après votre génotype, vous n'êtes pas particulièrement prédisposé à l'infection par le VIH-1. D'autres facteurs génétiques et cliniques peuvent jouer un rôle.

Plus d'informations:

https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18605904/

Virus, bactéries et champignons

L'herpès génital

L'herpès génital, ou virus de l'herpès simplex de type 2 (HSV -2), est une infection virale courante qui provoque des cloques et des plaies sur la région génitale des personnes infectées. C'est une maladie très contagieuse qui se transmet par contact sexuel. La personne infectée peut transmettre le virus à partir du moment où il commence à incuber jusqu'à une semaine après l'apparition des lésions cutanées. L'herpès génital est incurable et les antiviraux ne font qu'atténuer la fréquence des poussées. De plus, d'autres médicaments spécifiques peuvent être pris pour traiter les symptômes. La génétique joue un rôle essentiel dans la prédisposition à l'infection par le virus de l'herpès génital. Il a été vérifié que des variants génétiques spécifiques du gène TLR3 sont liés à une moindre prédisposition à contracter le virus de l'herpès simplex de type 2.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TLR3	rs13126816	GG
TLR3	rs3775291	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Selon votre génotype, vous n'avez pas de prédisposition particulière à l'infection par le virus de l'herpès simplex de type 2. D'autres facteurs génétiques et cliniques peuvent jouer un rôle.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22552940

Virus, bactéries et champignons

Cirrhose due à l'hépatite B

L'hépatite B, causée par le virus de l'hépatite B (VHB), peut être une infection grave qui entraîne des lésions du foie. Elle est souvent asymptomatique jusqu'à ce que des complications se développent. La génétique influence la prédisposition à la maladie due à l'hépatite B. Des mutations dans des gènes tels que ESR1 et NOD2 sont associées à un risque accru. La vaccination est essentielle pour prévenir l'infection. Les analyses de sang permettent de poser un diagnostic et le traitement comprend des médicaments antiviraux. La prévention passe par des soins médicaux en cas de suspicion d'infection.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ESR1	rs2234693	TC
LOC1053	rs2227982	GG
NOD2	rs2066845	GG
NOD2	rs2066844	CC
STAT4	rs7574865	GG
TLR3	rs3775290	TC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

D'après votre génotype, vous n'êtes pas particulièrement prédisposé à la cirrhose liée à l'hépatite B. D'autres facteurs génétiques et cliniques peuvent jouer un rôle.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6616055/

Virus, bactéries et champignons

Pneumonie communautaire

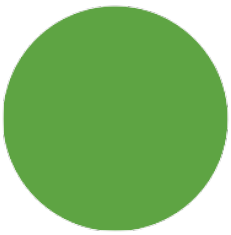
La soi-disant pneumonie acquise dans la communauté (PAC), ou pneumonie acquise dans la communauté, fait référence à la pneumonie, dans l'une de ses variantes, contractée par une personne en dehors du système de santé, c'est-à-dire dans la vie quotidienne. La PAC est une infection pulmonaire qui peut être causée par plusieurs micro-organismes (bactéries, virus et champignons), touche des personnes de tous âges et survient à la suite du remplissage des zones pulmonaires absorbant l'oxygène (alvéoles). Par conséquent, le poumon inhibe sa fonction, provoquant des symptômes tels que dyspnée, fièvre, douleurs thoraciques et toux. Le traitement de cette pathologie dépend généralement du micro-organisme qui l'a générée. La génétique joue un rôle essentiel dans le développement de cette maladie, car des variantes dans le gène IL6-AS1 ont été liées au développement d'une pneumonie acquise en communauté.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CYP1A1	rs2606345	AC
IL6 AS1	rs1800795	GC
TNFRSF1	rs1061622	TG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?



Selon votre génotype, vous avez une faible prédisposition à souffrir de pneumonie communautaire. D'autres facteurs génétiques et cliniques peuvent jouer un rôle.

Plus d'informations:

https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19900796/

Virus, bactéries et champignons

Pneumonie hospitalière sévère

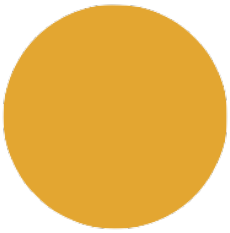
La pneumonie acquise à l'hôpital (HAP), ou pneumonie nosocomiale, est une infection pulmonaire nosocomiale qui se manifeste généralement chez les patients 48 à 72 heures après l'admission. Les bactéries sont principalement à l'origine de cette maladie, bien que les virus et les champignons puissent également en être la cause, et il s'agit de la deuxième infection nosocomiale la plus fréquente (15 à 20 % du total) après les infections des voies urinaires. En général, la pneumonie nosocomiale est une maladie grave et potentiellement mortelle, et la génétique peut jouer un rôle important dans la susceptibilité à développer une phase sévère de pneumonie. Il a été vérifié que les personnes présentant des variantes spécifiques des gènes ABCB1 et AGTR1 ont une plus grande prédisposition à la pneumonie hospitalière entraînant un séjour hospitalier plus long.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ABCB1	rs1045642	AA
AGTR1	rs5186	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?



Selon votre génotype, vous avez une forte prédisposition à une pneumonie grave nosocomiale. D'autres facteurs génétiques et cliniques peuvent jouer un rôle.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24127120

Virus, bactéries et champignons

Bronchite

La bronchite est une maladie respiratoire causée par une inflammation des bronches, qui provoque une toux, une respiration sifflante, un essoufflement et des douleurs thoraciques. Bien que des facteurs environnementaux, tels que l'exposition à la fumée de tabac et aux polluants atmosphériques, puissent influencer le développement de la maladie, la génétique joue également un rôle. Plus précisément, le gène LOC100287329 a été lié à une prédisposition génétique à la bronchite. Ce gène produit une protéine appelée facteur de nécrose tumorale alpha-lymphoïde, qui est impliquée dans la réponse inflammatoire de notre corps. La recherche a montré que des variantes génétiques spécifiques du gène LOC100287329 peuvent augmenter la susceptibilité à la bronchite. Par conséquent, comprendre le rôle du gène LOC100287329 dans le développement de la bronchite pourrait aider à développer de nouvelles approches thérapeutiques pour la maladie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LOC1002	rs909253	AG
LOC1002	rs1041981	AC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Selon votre génotype, vous n'avez pas de prédisposition particulière à souffrir de bronchite. D'autres facteurs génétiques et cliniques peuvent jouer un rôle.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5524954/pdf/41598_2017_Article_6791.pdf

Allergies et intolérances

Intolérance au lactose

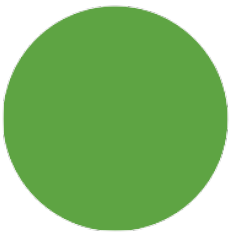
Le lactose est le principal sucre d'origine naturelle présent dans le lait et les produits laitiers. Il est composé par l'union d'une molécule de glucose et d'une autre de galactose, deux sucres simples que le corps utilise pour produire de l'énergie. L'enzyme lactase est indispensable pour décomposer le lactose en glucose et en galactose, un processus clé dans certains processus immunitaires et neuronaux. Certaines personnes ne peuvent pas produire suffisamment de lactase ; le lactose n'est alors pas digéré et fermente dans l'intestin, générant des gaz, un mal-être digestif, une distension abdominale et/ou de la diarrhée.
Il existe des facteurs génétiques qui jouent un rôle important dans l'absorption du lactose, comme c'est le cas du gène MCM6, directement lié à ce processus.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MCM6	rs4988235	AA

Analyse monovariante

Que dit votre génétique ?



D'après votre génotype, vous avez une prédisposition à métaboliser le lactose facilement. D'autres facteurs génétiques et cliniques peuvent avoir un impact.

Plus d'informations:

https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/jbmr.83

Allergies et intolérances

Déficit de DAO et migraine

La diamine oxidase (DAO) est l'enzyme responsable de la diminution de l'histamine, une molécule grâce à laquelle notre organisme répond face à d'autres substances qu'il considère nocives. Lorsqu'il existe un déficit de DAO, l'histamine s'accumule, provoquant ainsi des allergies et des symptômes gênants qui peuvent augmenter par l'ingestion d'aliments contenant un taux élevé d'histamine comme la tomate, les conserves de poisson, les sauces industrielles ou les produits laitiers, entre autres. L'une des conséquences les plus connues du déficit de DAO est la migraine, mais peuvent également survenir des malaises, une irritabilité du colon, la maladie de Crohn, des douleurs d'estomac, des nausées et/ou vomissements, des altérations de la pression artérielle ou des arythmies.
Le gène AOC1 est celui qui produit l'enzyme DAO et plusieurs études confirment que des mutations de ce gène génèrent une prédisposition à un fonctionnement inadéquat de ce processus, ce qui provoque des taux de DAO réduits.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

D'après votre génotype, votre prédisposition à avoir une activité réduite de l'enzyme DAO est standard. D'autres facteurs génétiques et cliniques peuvent avoir un impact.

Plus d'informations:

https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21488903/

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
AOC1	rs2052129	GG
AOC1	rs1049793	CC

Allergies et intolérances

Allergie aux coquillages

L'allergie aux crustacés est une réaction critique du système immunitaire aux protéines présentes principalement chez les crustacés. Les crevettes et autres crustacés sont l'une des sources les plus courantes d'allergies alimentaires. Les symptômes sont multiples et peuvent varier d'une légère irritation de la zone en contact avec les aliments (lèvres, langue, bouche) ou une inflammation de la gorge, qui peut rendre la respiration difficile voire impossible, à une réaction potentiellement mortelle appelée anaphylaxie. Au niveau génétique, des mutations du gène TH2LCRR ont été associées à un risque accru de développer une allergie aux crevettes et, par analogie, à d'autres crustacés.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
IL13	rs20541	GG
TH2LCRR	rs1800925	CC
Unknown	rs9275596	TC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

En fonction de votre génotype, votre prédisposition à l'allergie aux crustacés est standard. D'autres facteurs génétiques et cliniques peuvent jouer un rôle.

Plus d'informations:

https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33175217/

Allergies et intolérances

Accumulation de mercure

Le mercure est un métal lourd, qui atteint le corps des personnes principalement par l'ingestion de poisson, est absorbé par le tractus intestinal, transporté par le sang et accumulé dans différents organes du corps. Des niveaux élevés de ce métal lourd peuvent endommager le tractus gastro-intestinal, le système nerveux et les reins, en particulier chez les nourrissons, les enfants et les femmes enceintes. Au niveau génétique, il a été prouvé que certaines personnes peuvent avoir plus de facilité à accumuler du mercure dans leur sang en raison de leur génétique. Plus précisément, les gènes GCLC et GSTP1 codent pour une enzyme qui aide à détoxifier le corps des composés toxiques tels que le mercure et à réduire les dommages cellulaires.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GSTP1	rs1138272	TC
GCLC	rs17883901	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Vous êtes prédisposé à accumuler du mercure dans votre sang selon votre génotype. D'autres facteurs génétiques et cliniques peuvent jouer un rôle.

Plus d'informations:

https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/16599007/

Allergies et intolérances

Rhinite allergique

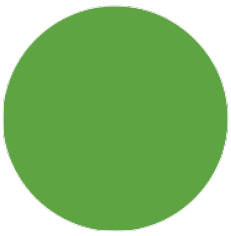
La rhinite allergique est une inflammation de la muqueuse nasale dont les symptômes sont similaires à ceux d'un rhume : démangeaisons nasales, éternuements, nez qui coule et congestion nasale, yeux rouges et larmoyants, toux et démangeaisons du palais. Parfois, elle peut provoquer de l'asthme ou eczéma. Sa cause est l'exposition à des allergènes spécifiques, principalement du pollen, des acariens, des champignons ou des épithéliums animaux. Les symptômes apparaissent généralement peu de temps après le contact avec l'allergène. Une immunothérapie spécifique est parfois utilisée pour son traitement, consistant en l'administration contrôlée d'un extrait de la substance à laquelle le patient est allergique jusqu'à ce que ses symptômes diminuent. La condition peut être héréditaire ou non. Pourtant, au niveau génétique, la corrélation du gène GLI3 avec la rhinite allergique a été vérifiée, ce qui suggère un rôle essentiel dans la prédisposition à souffrent de cette pathologie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GLI3	rs4724100	TT
Unknown	rs6898653	GG
Unknown	rs216518	CC
Unknown	rs2155219	TG
Unknown	rs17513503	CC

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?



Selon cette étude, vous êtes moins prédisposé à souffrir de cette maladie que la majorité de la population. D'autres facteurs génétiques et cliniques peuvent jouer un rôle.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23817571

Allergies et intolérances

Allergie au pollen de graminées

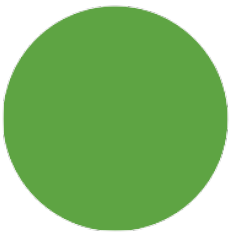
Les graminées sont des plantes herbacées monocotylédones comptant plus de 800 genres et 12 000 espèces connues, notamment le blé, l'alpiste, l'avoine, le riz, la canne à sucre, l'herbe et les mauvaises herbes. Leur pollen est connu pour provoquer des allergies chez de nombreuses personnes, se manifestant par des symptômes tels que la congestion nasale, les yeux larmoyants, l'urticaire et, dans les cas extrêmes, un choc anaphylactique. La génétique joue un rôle important dans ce type d'allergie, comme le montrent les variantes du gène DNAH5, entre autres, qui sont corrélées à une prédisposition plus ou moins grande aux allergies aux graminées.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
HLA	rs7775228	TT
LOC1019	rs631208	AG
DNAH5	rs6554809	TC
Unknown	rs7617456	AG
Unknown	rs2155219	TG
Unknown	rs17513503	CC

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?



Selon cette étude, vous êtes moins prédisposé à souffrir de cette maladie que la majorité de la population. D'autres facteurs génétiques et cliniques peuvent jouer un rôle.

Plus d'informations:

https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23817571/

Biomarqueurs et autres

Taux de calcium

Le calcium est vital pour le fonctionnement normal de multiples organes et sa concentration sérique est étroitement régulée.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CASR	rs1801725	GG
DGKD	rs1550532	GG
GCKR	rs780094	TC
LINC007	rs10491003	TC
CARS1	rs7481584	AG
LOC1053	rs7336933	AG
CYP24A1	rs1570669	AA
WDR81	rs12150338	CC

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population à présenter des taux normaux.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24068962

Biomarqueurs et autres

Taux de phosphore

Le phosphore est un minéral essentiel qui maintient l'énergie cellulaire et minéralise le squelette. Compte-tenu du fait que les actions complexes des transporteurs d'ions et des hormones régulatrices régulent les concentrations sériques de phosphore, la variation génétique peut déterminer la variation interindividuelle dans le métabolisme du phosphore.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
NBPF3	rs1697421	TT
CSTA	rs17265703	AA
IP6K3	rs9469578	CC
PDE7B	rs947583	TT
FERRY3	rs2970818	TT

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population à présenter des taux normaux.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20558539

Biomarqueurs et autres

Taux de magnésium

Les cations de magnésium, potassium et sodium, communément mesurés dans le sérum, sont impliqués dans de nombreux processus physiologiques qui incluent le métabolisme de l'énergie, la fonction nerveuse et musculaire, la transduction de signes et la régulation de la pression artérielle.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MUC1	rs4072037	TC
SHROOM	rs13146355	GG
LOC1079	rs7965584	AA
LOC1019	rs3925584	TT
LOC1001	rs2592394	GG
MECOM	rs448378	AG

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population à présenter des taux normaux.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20700443

Biomarqueurs et autres

Taux d'acides gras dans le plasma (oméga 6)

Les acides gras polyinsaturés Oméga6 (n6) (PUFA) et leurs métabolites sont impliqués dans la signalisation cellulaire, l'inflammation, la formation de caillots et d'autres processus biologique cruciaux. Les composants génétiques, comme les variantes des gènes d'acides gras désaturase (FADS), déterminent la composition des PUFA n6.

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population à présenter des taux normaux.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24823311

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PDXDC1	rs2280018	AA
TMEM25	rs102275	TC
IL23R	rs7517847	TT
C10orf12	rs17009617	GG
FADS1	rs174550	TC
FADS2	rs2727270	CC
PDXDC1	rs1136001	GG
FTLP19	rs2069036	CC
FADS1	rs174547	TT
PDXDC1	rs4985155	AG
TMEM39	rs16829840	CC
PDXDC1	rs1741	GC
ELOVL2	rs2236212	CC
FADS1	rs174555	TC

Biomarqueurs et autres

Taux de béta-2 microglobuline

La bêta-2-microglobuline (B2M) est une protéine présente à la surface de nombreuses cellules, y compris celles qui composent le système immunitaire et peut donc être considérée comme un marqueur de l'activité du système de défense immunitaire. S'il est trouvé à des niveaux élevés, cela peut indiquer un système de défense hyperactif ou la présence d'une maladie, bien qu'il ne s'agisse pas d'un diagnostic d'une maladie spécifique. D'un autre côté, de faibles niveaux de cette protéine peuvent indiquer un système immunitaire affaibli ou la présence d'une maladie rénale ou cardiovasculaire. La génétique joue un rôle essentiel dans la régulation de cette protéine et, en particulier, les variantes du gène TRIM31, entre autres, peuvent influencer les taux de bêta-2-microglobuline en circulation.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TRIM31	rs2023472	GG
HLA B	rs2523608	AG
MICA AS1	rs16899524	CC
SH2B3	rs3184504	CC

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population à présenter des taux normaux.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23417110

Biomarqueurs et autres

Taux d'hémoglobine glycosylée

L'hémoglobine glycosylée, ou HbA1c, mesure le taux de sucre dans le sang moyen au cours des deux à trois derniers mois. Il s'agit d'un indicateur crucial en tant que mesure du contrôle glycémique et également en tant que critère diagnostique du diabète, car il aide à déterminer dans quelle mesure la maladie est contrôlée. Un niveau élevé peut indiquer un contrôle inadéquat et un risque accru de complications du diabète, tandis qu'un niveau bon suggère que le diabète n'est pas présent ou est sous contrôle. Des études scientifiques ont confirmé que des variantes du gène FADS2, entre autres, peuvent influencer les taux d'hémoglobine glycosylée, assurant ainsi l'influence de la génétique sur ce marqueur.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SMG5	rs6684514	GG
LOC1079	rs9399137	TC
FADS2	rs174570	CC
PIEZO1	rs9933309	CC
MYO9B	rs11667918	CC
ANK1	rs4737009	GG
FN3KRP	rs1046875	GG
ABCB11	rs3755157	CC
CDKAL1	rs7772603	TT
GCK	rs1799884	CC
SLC30A8	rs13266634	CC

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population à présenter des taux normaux.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24647736

Biomarqueurs et autres

Taux total de protéine dans le sang

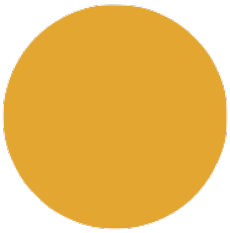
Le sérum est la fraction liquide du sang après l'élimination des cellules sanguines et des plaquettes, contenant eau, sels, sucres, protéines et autres composés essentiels. Les protéines sériques jouent un rôle crucial dans la régulation de multiples processus biologiques, reflétant la santé générale. Elles sont influencées par des maladies, des infections et des déséquilibres nutritionnels tels que la malnutrition, le cancer et les maladies cardiovasculaires, rénales et inflammatoires. Génétiquement, des variantes du gène RPS11 ont été confirmées pour influencer la prédisposition à des niveaux anormaux de protéines sériques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TNFRSF1	rs4561508	CC
intergeni	rs204999	AG
TNFRSF1	rs4561508	CC
GCKR	rs1260326	TC
ARID5B	rs2675609	CC
RPS11	rs2280401	AA
TNFRSF1	rs4561508	CC
intergeni	rs204999	AG
ELL2	rs3777200	CC
GCKR	rs1260326	TC
RPS11	rs2280401	AA

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?



Selon cette étude, vous avez une plus grande prédisposition que la majorité de la population à présenter des taux anormaux.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23022100

Biomarqueurs et autres

Taux de GGT

La GGT (Gamma Glutamyl Transferase) est un type d'enzyme hépatique essentielle dans le processus métabolique des acides aminés, qui se distingue par sa capacité à diagnostiquer d'éventuels troubles hépatiques. Dans de nombreux cas, un faible taux de GGT n'est pas dû à une maladie mais simplement à une alimentation déséquilibrée présentant des carences spécifiques en nutriments et en vitamines. Cependant, des taux sanguins élevés peuvent indiquer une maladie du foie ou des lésions des voies biliaires, les tubes par lesquels la bile entre et sort du foie. Des facteurs environnementaux, tels que la consommation d'alcool, certains médicaments et certaines maladies, peuvent affecter directement ces niveaux, mais nous trouvons également une influence déterminante dans notre héritage génétique. Plus précisément, des variantes génétiques spécifiques, telles que PNPLA3, peuvent influencer les taux de GGT dans le sang.

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population à présenter des taux normaux.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22001757

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PNPLA3	rs738409	CC
RNU6	rs6984305	TT
LOC1053	rs10819937	GG
ABO	rs579459	TC
JMJD1C	rs7923609	GG
FADS2	rs174601	TC
ST3GAL4	rs2236653	TT
ASGR1	rs314253	TT
ABHD12	rs7267979	GG
LOC1019	rs1497406	AG
CEPT1	rs1335645	AA
EFHD1	rs2140773	AA
SLC2A2	rs10513686	GG
HPRT1P2	rs6888304	AA
MLXIPL	rs17145750	TC
DLG5	rs754466	AA
EXOC3L4	rs944002	AG
RORA	rs339969	AC
CD276	rs8038465	CC
LOC1027	rs4581712	AA
SOX9 AS1	rs9913711	CC
FUT2	rs516246	TC
MICAL3	rs1076540	TC
GGT1	rs2073398	CC

Biomarqueurs et autres

Taux de glycérophospholipides

Les phosphoglycérides ou glycérophospholipides sont des molécules lipidiques du groupe des phospholipides qui forment la membrane cellulaire et jouent donc un rôle essentiel dans la structure et la fonction des membranes, en particulier dans la signalisation et la reconnaissabilité cellulaire. Une proportion adéquate de ces lipides est essentielle au bon fonctionnement et à la structure des cellules, et les modifications de leurs niveaux peuvent affecter la fluidité et la fonctionnalité des membranes. La génétique est un facteur influent et des études scientifiquement validées ont identifié, entre autres, des variantes du gène MYRF comme facteur déterminant dans la régulation des glycérophospholipides.

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population à présenter des taux normaux.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26068415

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PKD2L1	rs603424	GG
MYRF	rs174536	AA
MYRF	rs174537	GG
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
TMEM25	rs102275	TC
FADS1	rs174546	TC
FADS1	rs174546	TC
FADS1	rs174547	TT
FADS1	rs174547	TT
FADS1	rs174547	TT
FADS1	rs174547	TT
FADS1	rs174547	TT
FADS1	rs174547	TT
FADS1	rs174547	TT
FADS1	rs174550	TC
FADS1	rs174555	TC
FADS2	rs968567	CC
FADS2	rs1535	AG
FADS2	rs1535	AG
FADS2	rs174576	CC
FADS2	rs174578	TA
FADS2	rs174578	TA
SYNE2	rs7157785	GG
GPHN	rs1077989	AC
GPHN	rs1077989	AC

Biomarqueurs et autres

Taux d'albumine dans le sang

L'albumine, produite par le foie, est la protéine prédominante dans le sérum sanguin, régulant l'équilibre osmotique et transportant diverses molécules. Une diminution peut signaler des problèmes hépatiques ou rénaux, tandis que des niveaux bas indiquent souvent la déshydratation. Cependant, des niveaux anormaux ne sont pas toujours liés à des problèmes de santé, certains médicaments pouvant les influencer. La génétique, en particulier des variantes de gènes comme FRMD5, joue un rôle dans la concentration d'albumine sérique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MIR22HG	rs11078597	TT
ACTBP9	rs694419	CC
RPS11	rs2280401	AA
FRMD5	rs16948098	GG
TNFRSF1	rs4561508	CC
FKBPL	rs204999	AG
LOC1079	rs2675609	CC
HPN AS1	rs11671010	TC
CHRNA3	rs12914385	TC
ELL2	rs3777200	CC

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population à présenter des taux normaux.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23022100

Biomarqueurs et autres

Taux de phospholipides

Les phospholipides, sources d'acides gras essentiels, sont cruciaux pour la santé cellulaire et participent à la formation des membranes cellulaires. Ils servent également de véhicule pour absorber les vitamines liposolubles A, D, E et K. Les lipides stockés agissent comme réserve d'énergie, utilisée pendant l'exercice. Des déséquilibres lipidiques peuvent prévoir des problèmes métaboliques et cardiovasculaires. L'alimentation et le métabolisme influent sur ces lipides, mais la génétique, notamment des gènes comme LCT, joue un rôle dans la prédisposition à des niveaux anormaux de phospholipides.

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population à présenter des taux normaux.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21829377

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TMEM25	rs102275	TC
MYRF	rs174536	AA
RPLP0P2	rs1692120	AG
FADS1	rs174547	TT
FADS2	rs1535	AG
FADS2	rs174448	AG
FEN1	rs4246215	GG
LCT	rs16832011	AA
TMEM25	rs174538	AG
MYRF	rs174535	TC
FADS1	rs174550	TC
FADS2	rs174574	AC
ELOVL2	rs3798713	GC
BEST1	rs1109748	AC
LOC1019	rs1514178	TT
ELOVL2	rs3734398	CC
SYCP2L	rs4713103	TT
RAB3IL1	rs2521572	GG
DAGLA	rs198426	TT
GCKR	rs780094	TC
LOC1053	rs9586179	TT
RPS2P37	rs4963452	TT
STIM2	rs6844153	TC
ELOVL2	rs2236212	CC
ELOVL2	rs4711171	CC

Biomarqueurs et autres

Modification des structures cardiaques

Les mesures échocardiographiques de la structure et de la fonction du ventricule gauche (VG) sont des phénotypes héréditaires d'une possible maladie cardiovasculaire.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SLC35F1	rs89107	GG
TMEM23	rs17132261	CC
SMG6	rs10852932	TG
PRDM6	rs17470137	AG
HMGA2	rs4026608	TT
LINC023	rs10770612	AA
LOXL1	rs893817	AG

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à la majorité de la population à avoir des taux normaux.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19584346

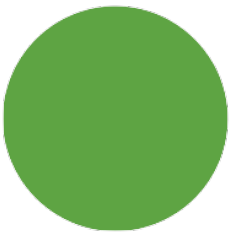
Biomarqueurs et autres

Rythme cardiaque

La fréquence cardiaque élevée au repos est associée à un risque plus important de maladies cardiovasculaires.

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?



Selon cette étude, vous avez une plus grande prédisposition que la majorité de la population à présenter des taux normaux.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23583979

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TFPI	rs4140885	GG
LOC1053	rs180242	AA
RNU3P3	rs17796783	TC
SYT10	rs7980799	CC
LOC1053	rs17287293	AG
CD46	rs11118555	TT
MYH6	rs365990	AA
LOC1053	rs1015451	TT
ACHE	rs13245899	AA
FADS1	rs174549	GG
SLC35F1	rs11153730	TC
KIAA1755	rs6127471	TC
CCDC141	rs17362588	GG
GNB4	rs7612445	GG
CHRM2	rs2350782	TT
NKX2 5	rs6882776	GG
LOC1053	rs13030174	AC
FNDC3B	rs9647379	CG
RFX4	rs2067615	AT
CPNE8	rs826838	TT
RBFOX1	rs11645781	GG
SLC10A7	rs10213084	GG
RNU4	rs11154027	TC
LOC1079	rs11578508	AA
HMGN2P	rs17083533	GG
LOC1019	rs7722600	AA

Biomarqueurs et autres

Taux de bilirubine

La bilirubine est un pigment jaunâtre produit lors de la dégradation des globules rouges, traverse le foie et est finalement excrété par l'organisme. Des niveaux inférieurs à la moyenne ne sont pas préoccupants, mais des niveaux anormalement élevés peuvent indiquer que le foie n'élimine pas correctement la bilirubine, ce qui peut indiquer une maladie ou des lésions hépatiques. Il est donc considéré comme un indicateur essentiel pour détecter certaines conditions. Bien que les maladies du foie soient un facteur courant influençant ces niveaux, la génétique joue également un rôle. Les variations de gènes spécifiques, tels que UGT1A10, jouent un rôle dans la détermination des taux de bilirubine.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
UGT1A10	rs6742078	GG
HIST1H1T	rs12206204	CC
ARHGEF7	rs4773330	GG
SLCO1B1	rs4149056	TT

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population à présenter des taux normaux.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19414484

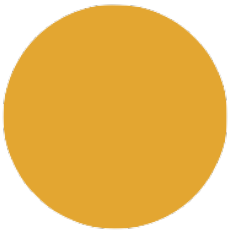
Biomarqueurs et autres

Taux d'hormones thyroïdiennes

Les hormones thyroïdiennes, produites par la glande thyroïde, régulent le métabolisme et la croissance. Environ 10 % des personnes présentent des niveaux anormaux de ces hormones au cours de leur vie. L'hypothyroïdie, caractérisée par de faibles taux d'hormones thyroïdiennes, provoque fatigue, intolérance au froid, apathie, dépression, troubles de la mémoire, peau sèche, cheveux et ongles cassants, prise de poids, constipation et somnolence excessive. À l'inverse, l'hyperthyroïdie, avec des niveaux élevés, peut entraîner une perte de poids et des battements cardiaques irréguliers. Les variantes génétiques, comme celle du gène PDE10A, influencent les niveaux d'hormones thyroïdiennes, soulignant l'importance de la génétique dans ce processus.

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?



Selon cette étude, vous avez une plus grande prédisposition que la majorité de la population à présenter des taux anormaux.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23408906

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PDE8B	rs6885099	AG
PDE10A	rs753760	GC
LOC1053	rs10799824	GG
LOC1053	rs3813582	TT
LOC1079	rs9472138	CC
LINC0151	rs11755845	CC
LOC1079	rs10032216	TT
IGFBP	rs13015993	AA
SOX9	rs9915657	TT
NFIA	rs334699	GG
FGF7	rs10519227	TT
PRDM11	rs17723470	TC
DET1	rs17776563	GG
INSR	rs4804416	TG
	rs657152	AC
ITPK1	rs11624776	AA
NRG1	rs7825175	GG
LINC006	rs1537424	TC
SASH1	rs9497965	CC
GLIS3	rs1571583	GG
DIO1	rs2235544	AC
LHX3	rs7860634	AA
PTCSC2	rs7045138	TC
LOC1053	rs11726248	GG
LPCAT2	rs6499766	AA
LOC1005	rs7240777	GG

Biomarqueurs et autres

Taux d'éosinophiles

Les éosinophiles, une variété de globules blancs, sont essentiels pour répondre aux allergies et aux infections. Ces cellules jouent un rôle crucial dans la réponse immunitaire, notamment face aux parasites et aux réactions allergiques. Sur le plan diagnostique, des taux d'éosinophiles élevés peuvent indiquer une infection parasitaire ou une réaction allergique en cours. En revanche, de faibles niveaux peuvent indiquer un système immunitaire affaibli, un stress ou la présence de certains médicaments, comme les bêtabloquants ou les corticostéroïdes. Il a également été démontré que la génétique est un facteur d'influence et, plus particulièrement, les variantes du gène IL1RL1, entre autres, peuvent être corrélées au nombre d'éosinophiles dans le sang. Cette relation donne aux médecins une image plus claire de la santé immunitaire d'un individu et peut adapter les traitements en conséquence.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
IL1RL1	rs1420101	TC
LOC1027	rs12619285	AG
TMED10P	rs4857855	CC
SH2B3	rs3184504	CC
IRF1 IL5	rs4143832	GG
WDR36	rs2416257	TC
TNXB	rs2269426	AA

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population à présenter des taux normaux.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19198610

Biomarqueurs et autres

Taux de neutrophiles

Les neutrophiles sont des leucocytes de type granulocytes (globules blancs), également appelés polymorphonucléaires. Ils constituent le type de globules blancs le plus courant et jouent un rôle crucial dans la défense de l'organisme contre les infections. Ils réagissent rapidement à la présence de corps étrangers et sont essentiels dans la phase initiale de la réponse immunitaire. De faibles niveaux de neutrophiles (neutropénie) rendent difficile la lutte de l'organisme contre l'infection, ce qui rend la personne plus susceptible de tomber malade. Des niveaux accrus entraînent une maladie connue sous le nom de leucocytose neutrophile, qui est une réponse immunitaire normale à une infection, une blessure, une inflammation ou à certains médicaments, entre autres causes. Il a été démontré, entre autres, que les variations du gène CDK6 sont en corrélation avec les taux de neutrophiles dans le sang, confirmant que la génétique est un facteur d'influence important.

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population à présenter des taux normaux.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25096241

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CDK6	rs445	CC
Intergeni	rs8078723	TC
Intergeni	rs8078723	TC
PSMD3	rs4794822	CC
PSMD3	rs4794822	CC
AK12388	rs6936204	TC

Biomarqueurs et autres

Interleukine 6 et inflammation

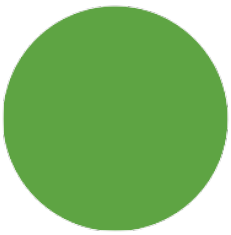
L'interleukine 6 (IL-6) est une cytokine pro-inflammatoire contribuant à la défense de l'hôte contre les infections et les lésions tissulaires. Cependant, la synthèse exagérée et excessive d'IL-6 tout en luttant contre le stress environnemental conduit à une réponse inflammatoire systémique sévère et aiguë connue sous le nom de "tempête de cytokines" car des niveaux élevés d'IL-6 peuvent activer la voie de l'IL-6. La coagulation et les cellules endothéliales vasculaires inhibent la fonction myocardique. Comme indiqué précédemment dans la littérature, des taux circulants accrus de cytokines pro-inflammatoires sont associés à une inflammation pulmonaire et à une atteinte pulmonaire étendue chez les patients atteints du SRAS. La génétique joue également un rôle clé, car le gène IL6R a été lié à la susceptibilité génétique à une telle inflammation.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
IL6 AS1	rs1800796	GC
IL6R	rs4537545	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?



Selon votre génotype, vous êtes prédisposé à maintenir des niveaux standards d'interleukine 6. D'autres facteurs génétiques et cliniques peuvent jouer un rôle.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2668154/pdf/nihms45547.pdf

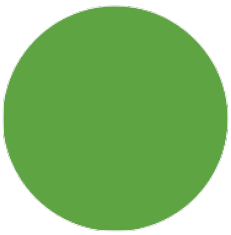
Biomarqueurs et autres

Taux de plaquettes

Les plaquettes, également appelées thrombocytes, sont des fragments de cellules sanguines produites par la moelle osseuse et essentielles à la coagulation du sang. Ils contribuent à la réparation des vaisseaux sanguins endommagés et préviennent les saignements excessifs. Si votre sang est pauvre en plaquettes, on parle de thrombocytopénie et vous pourriez présenter un risque de saignement modéré à sévère. Des taux anormalement élevés de plaquettes augmentent le risque de formation de caillots sanguins (thrombus) susceptibles de bloquer la circulation sanguine dans le corps. Si un thrombus quitte le site où il a commencé, on parle d'embolie. Le thrombus ou l'embolie bloque l'apport d'oxygène et le flux sanguin vers les tissus environnants et peut causer des dommages importants. Au niveau génétique, des études montrent que des variantes du gène MFN2, entre autres, ont été identifiées comme influençant les taux de plaquettes sanguines.

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?



Selon cette étude, vous avez une plus grande prédisposition que la majorité de la population à présenter des taux normaux.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22139419

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MFN2	rs2336384	TT
DNM3	rs10914144	TC
TMCC2	rs1668871	TT
GCSAML	rs7550918	TT
TRIM58	rs3811444	TT
EHD3	rs625132	AG
THADA	rs17030845	TT
LOC3398	rs7641175	AA
ARHGEF3	rs1354034	TC
PDIA5	rs3792366	AG
KLHL8	rs7694379	GG
F2R	rs17568628	TT
MEF2C	rs700585	TC
IRF1	rs2070729	AC
CARMIL1	rs441460	AA
HLA B	rs3819299	TT
HLA DOA	rs399604	TT
BAK1	rs210134	GG
LOC1079	rs9399137	TC
CTB	rs342275	TC
HYAL4	rs4731120	AA
PLEC	rs6995402	TC
AK3	rs409801	TC
RCL1	rs13300663	GG
CDKN2A	rs3731211	TA
PSMD13	rs505404	TT
FEN1	rs4246215	GG
CBL	rs4938642	GG
LOC1053	rs7342306	GG
BAZ2A	rs941207	CC
SH2B3	rs3184504	CC

Biomarqueurs et autres

Quantité de globules blancs

Les globules blancs sont un type de cellule sanguine qui est produit dans la moelle osseuse et qui se trouve dans le sang et les tissus lymphatiques. Les globules blancs font partie du système immunitaire du corps. Ils aident le corps à combattre les infections et d'autres maladies. Les différents types de globules blancs sont les granulocytes (neutrophiles, éosinophiles et basophiles), les monocytes et les lymphocytes (cellules T et cellules B).

Le nombre de globules blancs est une mesure clinique courante à partir des tests de numération sanguine complète, et varie largement entre les individus sains.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LINC0156	rs4328821	AA
EPS15L1	rs10411936	AG
LOC1019	rs1449263	TC
LINC0156	rs9880192	GC
CCDC26	rs10098310	AG
LOC1053	rs10980800	TT
PSMD3	rs8078723	TC
HCG22	rs2517510	TG
PSMD3	rs4794822	CC

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population à présenter des taux normaux.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21738480

Biomarqueurs et autres

Taux de monocytes

Les monocytes appartiennent aux agranulocytes, un type de globules blancs ou de leucocytes. Ils font partie du système immunitaire, sont responsables de la lutte contre des infections particulières et sont également impliqués dans la réponse inflammatoire. Une altération des niveaux de monocytes peut signifier que le système immunitaire est affaibli ou qu'il combat une maladie. Dans les deux cas, cela est généralement lié à des processus infectieux, comme une grippe virulente, une infection du sang, des infections virales, une mononucléose infectieuse, les oreillons, la rougeole ou des infections parasitaires. Parfois, des traitements médicaux spécifiques peuvent également influencer les niveaux de monocytes. En plus de toutes ces maladies, la génétique peut jouer un rôle, et il a été démontré que des variantes du gène ITGA4, entre autres, influencent les taux de monocytes dans le sang.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ITGA4	rs2124440	AG
RPN1	rs2712381	AC
ACKR2	rs2228467	TT
PTGR1	rs2273788	CC
IRF8	rs424971	TT

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population à présenter des taux normaux.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23314186

Biomarqueurs et autres

Taux d'acide urique

Les purines sont des composés organiques essentiels que notre corps utilise pour construire l'ADN et sont obtenues à partir de certains aliments et boissons. Lorsque nous en avons trop ou que le corps ne peut pas les gérer correctement, ils peuvent se transformer en acide urique, un déchet produit par la dégradation des purines et généralement excrété par les reins et l'urine. Il s'accumule parfois et peut former des cristaux en forme d'aiguilles dans les articulations, appelés goutte, une forme douloureuse d'arthrite. D'un autre côté, un faible taux d'acide urique dans le sang est rare et ne pose généralement pas de problèmes de santé. Au niveau génétique, les variantes du gène GCKR, entre autres, sont en corrélation avec une prédisposition à des taux d'acide urique anormaux.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PDZK1	rs12129861	AG
GCKR	rs780094	TC
SLC2A9	rs734553	TT
ABCG2	rs2231142	GG
CARMIL1	rs742132	AG
SLC17A1	rs1183201	AT
SLC16A9	rs12356193	AA
SLC22A11	rs17300741	AA
SLC22A1	rs505802	TT

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population à présenter des taux normaux.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19503597

Biomarqueurs et autres

Ménopause précoce

La ménopause est l'étape naturelle de la vie d'une femme où les règles cessent et la fertilité prend fin. Cette étape de la vie est associée à l'un des changements hormonaux importants chez la femme, caractérisé par une diminution de la sécrétion d'œstrogènes, de progestérone et, dans une moindre mesure, de testostérone. Elle influence le bien-être d'une femme et peut être associée aux maladies cardiovasculaires, au cancer du sein, à l'arthrose et à l'ostéoporose. Certaines femmes connaissent la ménopause à un âge plus précoce que prévu, ce que l'on appelle une ménopause prématurée, ce qui entraîne une infertilité plus précoce et la possibilité des maladies mentionnées ci-dessus. La génétique est un facteur d'influence, car il a été démontré que des variantes du gène EXO1, entre autres, sont en corrélation avec la probabilité d'apparition précoce de la ménopause.

Analyse monovariante

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22267201

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
EXO1	rs1635501	TC
FNDC4	rs2303369	TC
TLK1	rs10183486	TC
UIMC1	rs365132	TG
SYCP2L	rs2153157	AG
ASH2L	rs2517388	TT
LOC1027	rs12294104	CC
PRIM1	rs2277339	TT
TDRD3	rs4886238	GG
POLG	rs2307449	TG
GSPT1	rs10852344	TT
TMEM150	rs11668344	AA
NLRP11	rs12461110	GG
MCM8	rs16991615	GG

Biomarqueurs et autres

Taux de densité osseuse

La densité minérale osseuse (DMO) est le prédicteur le plus utilisé de risque de fracture.

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?

Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population à présenter des taux normaux.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22504420

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FABP3P2	rs9533090	CC
Intergeni	rs7932354	TC
AXIN1	rs9921222	TC
TMEM26	rs1053051	TC
RPS3AP2	rs13336428	AG
HROB	rs227584	AC
FAM210A	rs4796995	AG
CCDC170	rs4869742	TC
CPED1	rs13245690	AA
CBR1 AS1	rs4817775	CC
CPN1	rs7084921	CC
LOC1053	rs430727	TC
LOC1079	rs1564981	AG
DCDC1	rs163879	TC
RHEBL1	rs12821008	CC
DNM3	rs479336	GG
LOC1079	rs2887571	AA
FOXL1	rs10048146	AA
FUBP3	rs7851693	CC
CSRNP3	rs1346004	GG
GPATCH1	rs10416218	TC
Intergeni	rs736825	CG
IDUA	rs3755955	AG
LOC1053	rs1878526	GG
JAG1	rs3790160	CC
KCNMA1	rs7071206	TT
USF3	rs1026364	TG
LOC1053	rs7953528	TT
LEKR1	rs344081	TT
RPL37AP	rs10835187	TC
LRP5	rs3736228	CC

Biomarqueurs et autres

Volume pulmonaire

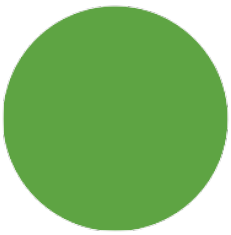
Le volume pulmonaire est un facteur essentiel influençant notre fonction respiratoire. Elle est mesurée par la capacité vitale forcée (CVF), qui indique le volume maximum d'air expiré à l'effort maximum possible, à partir d'une inspiration maximale. Elle est exprimée en volume (en ml). De faibles niveaux de cet indicateur peuvent indiquer une obstruction pulmonaire. L'outil d'analyse utilisé est la spirométrie, qui permet de diagnostiquer et de surveiller les maladies respiratoires telles que l'asthme et la BPCO (maladie pulmonaire obstructive chronique), entre autres. Des facteurs environnementaux tels que le tabagisme et l'exposition à la pollution peuvent influencer les résultats, mais la génétique joue également un rôle important. Il a été constaté que des variantes spécifiques de gènes, telles que BMP6, peuvent affecter la capacité vitale forcée d'une personne.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
EFEMP1	rs1430193	TT
BMP6	rs6923462	CC
MIR129 2	rs4237643	TT
PRDM11	rs2863171	AA
WWOX	rs1079572	AG

Analyse GWAS

Que dit votre génétique ?



Selon cette étude, vous avez une plus grande prédisposition que la majorité de la population à présenter des taux normaux.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24929828

Biomarqueurs et autres

Longévité

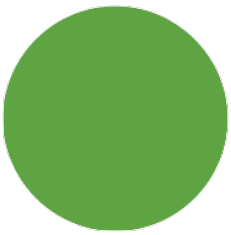
La longévité est un phénomène multifactoriel impliquant des facteurs environnementaux, principalement l'alimentation, le sport, le stress, le mode de vie et la génétique. La recherche sur la composante génétique de la longévité humaine s'est concentrée sur les voies de signalisation de la réponse au stress, la réparation de l'ADN et le stockage et l'utilisation des nutriments. Ces processus sont médiés par une grande variété de gènes, dont certains ont été identifiés comme des déterminants possibles de la longévité. Par conséquent, bien que la longévité soit un phénomène complexe et multifactoriel, des preuves indiquent que la génétique joue un rôle essentiel dans sa détermination, et qu'une variante particulière du gène TAS2R16 est liée à la propension naturelle à la longévité chez les femmes.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TAS2R16	rs978739	TT

Analyse monovariante

Que dit votre génétique ?



Selon votre génotype, vous avez tendance à vivre longtemps. D'autres facteurs génétiques et cliniques peuvent jouer un rôle

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3487725/pdf/pone.0045232.pdf

Pharmacogénétique

Warfarine

La warfarine est un médicament anticoagulant oral utilisé pour prévenir la formation de thrombus et d'embolies. Elle inhibe la production de facteurs de coagulation dépendants de la vitamine K et réduit ainsi la capacité du sang à coaguler. Sa méthode d'action plus lente fait qu'il faille généralement plus d'une journée pour ressentir son effet après la première dose. Il existe certains risques associés au traitement avec de la warfarine tels qu'un saignement excessif, des interactions avec d'autres médicaments et des malformations congénitales. Aussi, les patients qui en prennent doivent être étroitement surveillés par le médecin. De fortes doses de vitamine K peuvent être prescrites pour contrer les effets de la warfarine bien que l'inhibition complète survienne généralement uniquement jusqu'à 12 -24 heures après la prise.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
VKORC1	rs9923231	CC

Analyse monovariante

Que dit votre génétique ?

Les patients porteurs du génotype CC peuvent avoir besoin d'une plus forte dose de warfarine que les patients porteurs des génotypes TC ou TT.

D'autres facteurs génétiques et cliniques peuvent également avoir un impact sur le besoin des doses de warfarine du patient.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/conditions/CN078029

Pharmacogénétique

Mépéridine

La péthidine (DCI), généralement connue sous le nom de mépéridine, est un analgésique opioïde qui agit comme un dépresseur du système nerveux central et est utilisée pour soulager la douleur d'intensité moyenne ou forte. Ce médicament est surtout connu sous les noms commerciaux de Dolantine, Demerol et Dolosal.

La péthidine fait partie du groupe des opioïdes synthétiques, plus concrètement de la famille des phénylpipéridines (famille avec une structure et des propriétés pharmacologiques différentes des médicaments de la famille des phénylpropylamine comme par exemple la méthadone). Tout comme d'autres opioïdes, elle provoque une dépendance et un syndrome d'abstinence si son arrêt survient de façon soudaine après plusieurs jours de traitement ; la dose doit donc être réduite graduellement. Elle possède la propriété unique parmi les opioïdes de produire le blocage des canaux ioniques. Ainsi, elle provoque également une analgésie à travers un mécanisme anesthésique local.

Analyse monovariante

Que dit votre génétique ?

Les patients porteurs du génotype TC peuvent avoir besoin de moins d'analgésiques opioïdes après une chirurgie.

D'autres facteurs génétiques et cliniques peuvent avoir un impact.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23183491

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CREB1	rs2952768	TC

Pharmacogénétique

Pentazocine

La pentazocine est un narcotique de type analgésique opioïde de préparation synthétique très puissant du groupe des benzazocines (benzomorphane). La pentazocine est vendue sous plusieurs noms, comme Talwin (avec de la naloxone) et Talacen (avec du paracétamol).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CREB1	rs2952768	TC

Analyse monovariante

Que dit votre génétique ?

Les patients porteurs du génotype TC peuvent avoir besoin de moins d'analgésiques opioïdes après une chirurgie.

D'autres facteurs génétiques et cliniques peuvent avoir un impact sur le besoin des doses d'opioïdes du patient.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23183491

Pharmacogénétique

Morphine

La morphine est une substance à usage contrôlé, un opioïde agoniste utilisé dans la prémédication, l'anesthésie, l'analgésie, le traitement de la douleur associée à l'ischémie myocardique, et la dyspnée associée à une insuffisance ventriculaire gauche aigue et à un œdème pulmonaire. C'est une poudre blanche, cristalline, inodore et soluble dans l'eau.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CREB1	rs2952768	TC

Analyse monovariante

Que dit votre génétique ?

Les patients porteurs du génotype TC peuvent avoir besoin de moins d'analgésiques opioïdes après une chirurgie.

D'autres facteurs génétiques et cliniques peuvent avoir un impact sur le besoin des doses d'opioïdes du patient.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23183491

Pharmacogénétique

Aspirine

L'acide acétylsalicylique ou AAS (C9H8O4), plus connu sous le nom d'aspirine, nom d'une marque passé dans le langage courant, est un médicament de la famille des salicylates. Il est utilisé comme médicament pour traiter la douleur (analgésique), la fièvre (antipyrétique) et l'inflammation (anti-inflammatoire), en raison de l'effet inhibitoire, non sélectif, de la cyclo-oxygénase.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PTGS1	rs10306114	AA

Analyse monovariante

Que dit votre génétique ?

Les patients porteurs du génotype AA traités avec de l'aspirine peuvent présenter un risque réduit, mais existant, de non réaction à l'aspirine en comparaison avec les patients porteurs des génotypes AG ou GG. D'autres facteurs génétiques et cliniques peuvent également avoir un impact sur la réaction du patient à l'aspirine.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16493486

Pharmacogénétique

Simvastatine

La simvastatine est un agent hypolipémiant synthétiquement dérivé de la fermentation d'Aspergillus terreus. C'est un puissant inhibiteur compétitif de la 3-hydroxy-3-méthylglutaryl-coenzyme A réductase (hydroxyméthylglutaryl COA réductase), qui est l'enzyme de limitation de la vitesse dans la biosynthèse du cholestérol. Elle peut également interférer avec la production d'hormones stéroïdes. En raison de l'induction de récepteurs de LDL hépatiques, elle augmente la décomposition du cholestérol LDL.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SLCO1B1	rs4149056	TT

Analyse monovariante

Que dit votre génétique ?

Les patients porteurs du génotype TT peuvent présenter un risque moins important de myopathie liée à la simvastatine.

D'autres facteurs génétiques et cliniques peuvent également avoir un impact sur le risque de toxicité pour le patient.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28482130

Pharmacogénétique

Bupropion

Le bupropion ou bupropione ou chlorobutylcétoamphétamine (commercialisé sous les marques commerciales Odranal, Wellbutrin, Zyban, Zyntabac, Voxra, Budeprion, Prexaton, Elontril ou Aplenzin; et anciennement connu sous le nom d'amfébutamone) est un médicament avec des propriétés psychostimulantes indiqué comme antidépresseur et pour l'arrêt du tabac, appartenant au groupe des inhibiteurs de la recapture de dopamine et de noradrénaline (IRDN).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ANKK1	rs1800497	AA

Analyse monovariante

Que dit votre génétique ?

Les patients porteurs du génotype AA traités avec du bupropion ont moins de probabilités d'arrêter de fumer que les patients porteurs du génotype GG, bien que ceci ait été contredit dans une autre étude. D'autres facteurs génétiques et cliniques peuvent également avoir un impact sur les possibilités d'arrêter de fumer du patient.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15492764

Pharmacogénétique

Pravastatine

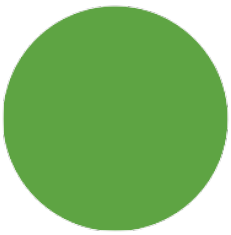
La pravastatine est un agent réducteur du cholestérol qui fait partie d'un groupe de médicaments appelés statines. Elle est dérivée de la transformation microbienne de mévastatine, la première statine découverte. Il s'agit d'un acide dihydroxyde à anneau ouvert avec un groupe 6'-hydroxyle qui ne requiert pas d'activation in vivo. La pravastatine est l'une des statines ayant la plus faible puissance ; cependant, on pense que son hydrophile augmentée confère des avantages tels qu'une pénétration minimale à travers les membranes lipophyliques de cellules périphériques, une plus grande sélectivité pour les tissus hépatiques et une réduction des effets secondaires par rapport à la lovastatine et la simvastatine.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
HMGCR	rs17244841	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?



Les patients porteurs du génotype AA traités avec des statines peuvent être plus susceptibles de réagir que les patients porteurs des génotypes A ou TT.

D'autres facteurs génétiques et cliniques peuvent également avoir un impact sur la réaction d'un patient lorsqu'il est traité avec des statines.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15199031

Pharmacogénétique

Méthotrexate

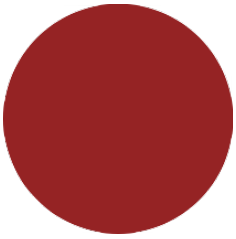
Le méthotrexate, également connu sous ses sigles MTX, est un médicament semblable à l'acide folique utilisé dans le traitement du cancer et de maladies auto-immunes comme l'arthrite rhumatoïde et le psoriasis. Il produit des effets anti-inflammatoires puissants à partir de l'inhibition enzymatique, la diminution de différents éléments métaboliques et l'accumulation d'adénosine aussi bien intracellulaire qu'extracellulaire.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MTHFR	rs1801133	AG

Analyse monovariante

Que dit votre génétique ?



Les patients porteurs du génotype AG et ayant une leucémie ou un lymphome traités avec du méthotrexate peuvent : 1) présenter une moins bonne réaction au traitement 2) présenter un plus grand risque de toxicité 3) avoir besoin d'une dose moins importante, et 4) présenter un plus grand risque du déficit en folate que s'ils avaient le génotype GG, ou peuvent 1) présenter une meilleure réaction au traitement 2) présenter un risque moins important de toxicité, et 3) avoir besoin d'une dose plus élevée de méthotrexate que les

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22143415

Pharmacogénétique

Fluorouracile, capécitabine, analogues de pyrimidine

Le 5-fluorouracile, également connu sous le nom de 5-FU, est un puissant antimétabolite utilisé dans le traitement du cancer. C'est un médicament qui bloque la réaction de méthylation de l'acide désoxyridylique pour le transformer en acide thymidylique à travers l'inhibition d'une enzyme qui est importante pour la synthèse de la thymidine qui, faisant partie de la molécule d'ADN, arrête sa formation. Le médicament est spécifique du cycle de phase cellulaire, phase S. Le 5-fluorouracile intervient dans la synthèse de l'ADN et inhibe faiblement la formation d'ARN. Les deux actions se combinent pour favoriser un déséquilibre métabolique qui découle sur la mort de la cellule. L'activité inhibitoire du médicament, en raison de son analogie avec l'uracile, a une incidence sur la rapide croissance des cellules néoplasiques qui préfèrent la molécule de l'uracile pour la biosynthèse de l'acide nucléique. Les effets d'une privation d'ADN et d'ARN attaquent davantage les cellules qui grandissent et se multiplient sans contrôle que les cellules normales.

Analyse monovariante

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DPYD	rs67376798	TT

Que dit votre génétique ?

Les patients porteurs du génotype TT traités avec une chimiothérapie basée sur fluoropyrimidine peuvent présenter 1) plus grande élimination du médicament et 2) diminution, mais pas d'absence, du risque et réduction de la gravité de la toxicité du médicament. La combinaison (FOLFOX, FOLFIRI ou FEC) et l'administration du médicament peuvent avoir un impact sur le risque de toxicité. D'autres facteurs génétiques et cliniques peuvent également avoir un impact.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17700593

Pharmacogénétique

Vincristine

La vincristine est un vinca-alcaloïde antitumoral extrait de la Pervenche de Madagascar. Il est commercialisé sous différentes marques, dont un bon nombre ont des formulations différentes comme Marqibo (injection liposomale) et Vincasar. La vincristine est indiquée pour le traitement de la leucémie aigüe, du lymphome malin, de la maladie de Hodgkin, de l'érythrémie aigue et de la panmyélose aigue. Le sulfate de vincristine est souvent choisi pour faire partie de la polychimiothérapie en raison du manque de suppression significative de la moelle osseuse (aux doses recommandées) et de la toxicité clinique unique (neuropathie).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CEP72	rs924607	TC

Analyse monovariante

Que dit votre génétique ?

Les patients porteurs du génotype TC peuvent présenter un risque réduit, mais existant, de maladies du système nerveux périphérique lorsqu'ils sont traitée avec de la vincristine, en comparaison avec les patients porteurs du génotype TT. D'autres facteurs génétiques et cliniques peuvent également avoir un impact sur la réaction du patient à la vincristine.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25710658

Pharmacogénétique

Tacrolimus

Le tacrolimus (également dénommé FK-506 ou fujimycine) est un médicament immunosuppresseur principalement utilisé après une greffe d'organes pour réduire l'activité du système immunitaire du patient et, par conséquent, le risque de rejet d'organes. Il est également utilisé dans des préparations topiques pour le traitement de la dermatite atopique sévère, l'uvéité réfractaire sévère après une greffe de moelle osseuse et le vitiligo. Le tacrolimus est chimiquement connu sous le nom de macrolide. Il réduit l'activité peptidyl-prolyl isomérase en s'associant à l'immunophiline FKBP-12 (protéine d'amarrage à FK506) en créant un nouveau complexe. Ce complexe FKBP12-FK506 interagit et inhibe la calcineurine, empêchant ainsi la transduction de signes des lymphocytes T et la transcription d'IL-2.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CYP3A4	rs2740574	TT

Analyse monovariante

Que dit votre génétique ?

Les patients ayant subi une greffe et étant porteurs du génotype TT (CYP3A4) peuvent avoir besoin d'une dose réduite de tacrolimus en comparaison avec les patients porteurs des génotypes TC ou CC. D'autres facteurs génétiques et cliniques, comme CYP3A5, peuvent également avoir un impact sur les besoins des doses du patient.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23778326

Pharmacogénétique

Interféron alpha - 2b

Le peginterféron alfa-2b est une forme d'interféron recombinant utilisée dans le cadre d'un traitement combiné pour traiter l'hépatite C chronique, une maladie hépatique infectieuse due à une infection par le virus de l'hépatite C (VHC).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
IFNL4	rs12979860	TC

Analyse monovariante

Que dit votre génétique ?

Les patients porteurs du génotype TC et du génotype 1 de l'hépatite C peuvent avoir une réaction réduite (réaction virologique soutenue, RVS) lors de l'administration d'interféron alpha pégylé (2a, 2b) et de ribavirine. Ils peuvent également avoir une clairance spontanée moindre dans les infections aigües dues au VHC que les patients porteurs du génotype CC. D'autres facteurs génétiques et cliniques peuvent également avoir un impact sur la réaction du patient à l'interféron pégylé et à la ribavirine.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21145807

Pharmacogénétique

Ribavirine

La ribavirine, également connue sous le nom de virazole, est un nucléoside synthétique où la base nitrogénée est le triazole-carboxamide, qui agit comme un antiviral. La ribavirine peut être administrée par voie orale, voie topique et voie nasale.

La ribavirine inhibe in vitro la croissance de virus aussi bien de l'ADN que de l'ARN, tels que le myxovirus, le paramyxovirus, l'arénavirus, le bunyavirus, le virus de l'herpès, l'adénovirus et le poxvirus.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
IFNL4	rs12979860	TC

Analyse monovariante

Que dit votre génétique ?

Les patients porteurs du génotype TC et du génotype 1 de l'hépatite C peuvent avoir une réaction réduite (réaction virologique soutenue, RVS) lors de l'administration d'interféron alpha pégylé (2a, 2b) et de ribavirine. Ils peuvent également avoir une clairance spontanée moindre dans les infections aigües dues au VHC que les patients porteurs du génotype CC. D'autres facteurs génétiques et cliniques peuvent également avoir un impact sur la réaction du patient.

Plus d'informations:

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21145807

Maladies héréditaires (génétique)

Acidémie isovalérique

Acidurie organique rare autosomique dominante, caractérisée par une présentation clinique variable allant d'une décompensation métabolique aiguë à début néonatal à des manifestations non spécifiques chroniques à début plus tardif, dont un retard de croissance et/ou un retard de développement. Tous les patients sont sujets à des épisodes intermittents de décompensation métabolique aiguë. Lors de ces épisodes métaboliques, l'analyse des urines met en évidence des taux élevés de dérivés de l'acide isovalérique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
IVD	rs121434285	GG
IVD	rs34695403	CC
IVD	rs28940889	CC
IVD	rs398123683	TT
IVD	rs142761835	GG
IVD	rs748026507	TT
IVD	rs796051983	CC
IVD	rs765815516	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=33

Maladies héréditaires (génétique)

Acidémie combinée malonique et méthylmalonique

L'acidémie combinée malonique et méthylmalonique (CMAMMA) est une erreur innée rare du métabolisme caractérisée par des élévations de l'acide malonique (AM) et de l'acide méthylmalonique (AMM) dans les fluides corporels, avec un taux plus élevé d'AMM que d'AM. La CMAMMA se présente au cours de l'enfance avec une acidose métabolique, un retard de développement, une dystonie et un retard de croissance staturo-pondérale. Chez l'adulte, elle se manifeste par des convulsions, une perte de la mémoire et un déclin cognitif.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ACSF3	rs387907119	GG
ACSF3	rs370382601	AA
ACSF3	rs757905943	GG
ACSF3	rs752338222	GG
ACSF3	rs145583876	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=289504

Maladies héréditaires (génétique)

Acidémie méthylmalonique par déficit en méthylmalonyl-CoA épimérase

Une erreur rare et innée du métabolisme caractérisée par une élévation persistante, légère à modérée, du taux d'acide méthylmalonique dans le plasma, l'urine et le liquide céphalorachidien. La présentation clinique peut inclure une décompensation métabolique aigüe avec acidose métabolique (se manifestant par des vomissements, une déshydratation, une confusion, des hallucinations) et des signes neurologiques non spécifiques, mais la condition peut aussi être asymptomatique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MCEE	rs111033538	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=308425

Maladies héréditaires (génétique)

Acidémie méthylmalonique résistante à la vitamine B12

L'AMR est une erreur innée de métabolisme de la vitamine B12 (cobalamine) caractérisée par des crises d'acidocétose récurrentes et des accès de vomissements, une déshydratation, une hypotonie et un déficit intellectuel, qui ne répondent pas à l'administration de vitamine B12. Il existe deux types d'acidémie méthylmalonique résistante à la vitamine B12 : mut0et mut-.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=27

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MMUT	rs121918249	AA
MMUT	rs121918251	CC
MMUT	rs121918252	CC
MMUT	rs121918253	CC
MMUT	rs121918254	CC
MMUT	rs121918256	TT
MMUT	rs121918257	GG
MMUT	rs398123276	TT
MMUT	rs398123278	GG
MMUT	rs727504020	GG
MMUT	rs727504022	CC
MMUT	rs753564352	CC
MMUT	rs200019422	CC
MMUT	rs564069299	CC
MMUT	rs777031588	TT
MMUT	rs796052002	GG
MMUT	rs796052007	AA
MMUT	rs796052006	AA
MMUT	rs760782399	GG
MMUT	rs796052005	TT
MMUT	rs779990936	GG
MMUT	rs777758903	GG
MMUT	rs753288303	CC
MMUT	rs772552898	GG
MMUT	rs778702777	CC
MMUT	rs879253852	GG
MMUT	rs774159791	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Acidémie méthylmalonique sensible à la vitamine B12

Une erreur innée du métabolisme de la vitamine B12 (cobalamine) caractérisée par des comas acidocétoses récurrents ou des vomissements transitoires, une déshydratation, une hypotonie et un déficit intellectuel, qui répond à la vitamine B12. Il existe trois types : cblA, cblB et cblD-variant 2 (cblDv2).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MMAA	rs104893846	CC
MMAA	rs104893851	CC
MMAA	rs796051992	CC
MMAA	rs571038432	CC
MMAA	rs757548934	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=28

Maladies héréditaires (génétique)

Acidémie propionique

L'acidémie propionique (AP) est une acidurie organique due au déficit en activité de la propionyl coenzyme A carboxylase. Elle est caractérisée par une dysfonction neurologique et des épisodes de décompensation métabolique mettant le pronostic vital en jeu, et peut être alourdie par une cardiomyopathie.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PCCA	rs121964958	TT
PCCA	rs138149179	CC
PCCA	rs776496862	GG
PCCA	rs796052019	GG
PCCA	rs796052018	GG
PCCA	rs776281864	AA
PCCB	rs121964959	CC
PCCB	rs121964960	GG
PCCB	rs111033542	CC
PCCB	rs121964961	AA
PCCB	rs186710233	CC
PCCB	rs202247822	TT
PCCB	rs202247823	AA
PCCB	rs398123464	GG
PCCB	rs374722096	CC
PCCB	rs572246667	CC
PCCB	rs879253815	CC
PCCB	rs186031457	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Acidose lactique congénitale type Saguenay-Lac-Saint-Jean

L'acidose lactique congénitale type Saguenay Lac Saint-Jean (SLSJ), forme franco-canadienne du syndrome de Leigh, est une maladie mitochondriale caractérisée par une acidose métabolique chronique, une hypotonie, une dysmorphie faciale et un retard du développement.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LRPPRC	rs119466000	GG
LRPPRC	rs863224052	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=70472

Maladies héréditaires (génétique)

Acidose tubulaire rénale distale

Néphropathie tubulaire rare, génétique ou acquise, caractérisée par une acidose métabolique hyperchlorémique. La forme primaire d'acidose tubulaire rénale distale (ATRd) est souvent associée à une hypokaliémie, tandis que les autres formes sont associées à une hypokaliémie, une hyperkaliémie ou une normokaliémie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SLC4A1	rs121912744	GG
SLC4A1	rs121912751	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=18

Maladies héréditaires (génétique)

Acidurie 3-méthylglutaconique type 1

L'acidurie 3-méthylglutaconique (3-AMG) de type 1 est une anomalie du métabolisme de la leucine caractérisée par un phénotype variable allant d'un léger retard de langage à un retard psychomoteur, un coma, un retard staturo-pondéral, une acidose métabolique et une dystonie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
AUH	rs387906755	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=67046

Maladies héréditaires (génétique)

Acidurie 3-méthylglutaconique type 7

Acidurie organique rare caractérisée par une excrétion urinaire accrue d'acide 3nbsp;-nbspméthylglutaconique, variablement associée à une neutropénie (provoquant parfois des infections récurrentes sévères et pouvant aboutir à une leucémie) et à des signes cliniques neurologiques progressifs, telles qu'un retard de développement global, une déficience intellectuelle, une hypotonie, des troubles du mouvement et des crises convulsives. Une microcéphalie, une cataracte, une dysmorphie faciale, un retard de croissance, des anomalies endocriniennes et une cardiomyopathie ont également été rapportés. L'imagerie cérébrale peut révéler une atrophie cérébrale ou cérébelleuse, ou des malformations des ganglions de la base.

Analyse multivariée

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CLPB	rs144078282	TT
CLPB	rs200203460	GG
CLPB	rs374473067	CC
CLPB	rs185461628	GG

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=445038

Maladies héréditaires (génétique)

Acidurie 3-méthylglutaconique type 9

Acidurie organique rare caractérisée par l'apparition précoce d'un retard de développement global avec une déficience intellectuelle sévère, des crises convulsives et une acidurie 3-méthylglutaconique. Les autres signes cliniques sont une hypotonie, une hyperactivité, un comportement agressif, une atrophie optique ou une spasticité. L'IRM peut révéler une atrophie cérébrale généralisée et des anomalies de la substance blanche.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TIMM50	rs797044891	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=505216

Maladies héréditaires (génétique)

Acidurie argininosuccinique

L'acidurie argininosuccinique est un trouble du métabolisme du cycle de l'urée. Elle se présente souvent sous une forme sévère d'apparition néonatale, se manifestant par une hyperammoniémie accompagnée de vomissements, d'hypothermie, de léthargie et de difficultés à s'alimenter au cours des premiers jours de vie, pouvant conduire au coma et à la mort. Alternativement, elle peut se manifester de manière tardive par une hyperammoniémie épisodique induite par les infections ou le stress, ou, dans certains cas, par des troubles du comportement et/ou des difficultés d'apprentissage.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=23

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ASL	rs28941472	AA
ASL	rs28940286	CC
ASL	rs28941473	GG
ASL	rs28940287	CC
ASL	rs367543005	CC
ASL	rs374304304	CC
ASL	rs145138923	GG
ASL	rs142637046	GG
ASL	rs398123126	CC
ASL	rs201523601	GG
ASL	rs199938613	CC
ASL	rs751590073	GG
ASL	rs369879957	CC
ASL	rs770167670	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Acidurie D-2-hydroxyglutarique

L'acidurie D-2- hydroxyglutarique (D-2-HGA) est une forme neurologique variable rare d'acidurie 2-hydroxyglutarique caractérisée sur le plan biochimique par des taux élevés d'acide D-2-hydroxyglutarique dans les urines, le plasma et le liquide céphalo-rachidien.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
D2HGDH	rs753528947	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79315

Maladies héréditaires (génétique)

Acidurie formiminoglutamique

Anomalie rare du métabolisme et du transport des folates caractérisée, sur le plan biochimique, par un taux élevé de formiminoglutamate dans l'urine et le plasma dû à un déficit en glutamate formiminotransférase, associée à un phénotype clinique très variable, oscillant entre un retard de développement, une déficience intellectuelle et une anémie et un développement normal sans anémie. Une augmentation de l'acide hydantoïne-5-propionique et/ou des folates dans le plasma peut également être associée.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FTCD AS1	rs140217223	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=51208

Maladies héréditaires (génétique)

Acidurie fumarique

L'acidurie fumarique est un trouble métabolique autosomique récessif, le plus souvent caractérisé par une présentation clinique précoce non spécifique : une hypotonie, un retard psychomoteur sévère, des convulsions, une détresse respiratoire, des difficultés pour s'alimenter, des malformations cérébrales fréquentes et une dysmorphie faciale. Certains patients présentent uniquement un déficit intellectuel modéré.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=24

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FH	rs398123159	AA
FH	rs398123166	GG
FH	rs587781682	GG
FH	rs587782618	CC
FH	rs372505976	TT
FH	rs863223978	CC
FH	rs863224008	TT
FH	rs863224004	CC
FH	rs863223973	AA
FH	rs863224002	GG
FH	rs863224000	AA
FH	rs863223967	TT
FH	rs863223965	AA
FH	rs863224015	TT
FH	rs863223983	TT
FH	rs863223982	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Acidurie mévalonique

L'acidurie mévalonique (AMV) et le syndrome d'hyperimmunoglobulinémie D (HIDS) représentent les deux extrêmes du spectre clinique des maladies dues à un déficit en mévalonate kinase (MVK), première enzyme impliquée dans la biosynthèse du cholestérol.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MVK	rs104895319	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=29

Maladies héréditaires (génétique)

Achondroplasie

L'achondroplasie est la forme la plus courante de chondrodysplasie. Elle se manifeste par une rhizomélie, une hyperlordose, une brachydactylie et une macrocéphalie avec front proéminent et hypoplasie de la partie moyenne du visage.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FGFR3	rs28931614	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=15

Maladies héréditaires (génétique)

Achromatopsie

Trouble rétinien autosomique récessif rare caractérisé par un daltonisme, un nystagmus, une photophobie et une acuité visuelle sévèrement réduite en raison de l'absence ou de l'altération de la fonction des cônes.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CNGA3	rs104893613	CC
CNGA3	rs104893614	GG
CNGA3	rs104893617	CC
CNGA3	rs137852608	CC
CNGA3	rs104893619	GG
CNGA3	rs104893620	CC
CNGA3	rs753625117	TT
CNGA3	rs141386891	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=49382

Maladies héréditaires (génétique)

Adénocarcinome gastrique et polypose proximale de l'estomac

L'adénocarcinome gastrique et la polypose proximale de l'estomac (GAPPS) est un cancer gastrique héréditaire rare caractérisé par une polypose gastrique proximale et un risque accru d'adénocarcinome gastrique de type intestinal d'apparition précoce, sans polypose duodénale ou colorectale.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
APC	rs879253784	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314022

Maladies héréditaires (génétique)

Adrénoleucodystrophie liée à l'X

Trouble peroxysomal progressif rare caractérisé par un dysfonctionnement endocrinien (insuffisance surrénalienne et parfois insuffisance testiculaire), une myélopathie progressive, une neuropathie périphérique et, de manière variable, une leucodystrophie progressive.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=43

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ABCD1	rs128624215	CC
ABCD1	rs128624219	GG
ABCD1	rs128624220	CC
ABCD1	rs128624221	CC
ABCD1	rs128624224	CC
ABCD1	rs4010613	CC
ABCD1	rs193922094	TT
ABCD1	rs398123100	CC
ABCD1	rs398123102	GG
ABCD1	rs398123105	CC
ABCD1	rs398123106	CC
ABCD1	rs398123108	GG
ABCD1	rs727503786	CC
ABCD1	rs797044726	CC
BCAP31	rs128624216	AA
BCAP31	rs128624218	GG
BCAP31	rs193922097	GG
BCAP31	rs193922098	CC
BCAP31	rs398123110	GG
BCAP31	rs398123113	CC
BCAP31	rs797044610	AA

Maladies héréditaires (génétique)

Affection neurologique par déficit en aminoacylase 1

Le déficit en aminoacylase 1 (ACY1D) est une anomalie innée du métabolisme caractérisée par un schéma spécifique d'excrétion urinaire en acides aminés N-acétylés et par des symptômes neurologiques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ABHD14A	rs121912699	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137754

Maladies héréditaires (génétique)

Agammaglobulinémie liée à l'X

Forme cliniquement variable d'agammaglobulinémie isolée, un trouble d'immunodéficience héréditaire, caractérisé chez les hommes atteints par des infections bactériennes récurrentes pendant la petite enfance.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
BTK	rs128620183	CC
BTK	rs128620187	GG
BTK	rs128620185	CC
BTK	rs128621201	GG
BTK	rs128621204	GG
BTK	rs128621210	AA
BTK	rs104894770	CC
BTK	rs193922124	GG
BTK	rs193922125	TT
BTK	rs193922131	CC
BTK	rs193922132	TT
BTK	rs193922133	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=47

Maladies héréditaires (génétique)

Albinisme oculocutané de type 1

Forme d'albinisme oculocutané (OCA) caractérisée par un spectre d'hypopigmentation de la peau, des poils et des yeux, allant de peu ou pas de pigmentation à une pigmentation localisée. Un nystagmus, une photophobie et une acuité visuelle réduite sont fréquemment présents. Les sous-types comprennent OCA1A, OCA1B, l'albinisme oculo-cutané pigmentaire minimal de type 1 (OCA1-MP) et l'albinisme oculo-cutané sensible à la température de type 1 (OCA1-TS).

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=352731

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LOC1079	rs28940876	CC
LOC1079	rs61754388	CC
LOC1079	rs121908011	GG
LOC1079	rs61753185	GG
LOC1079	rs28940880	GG
LOC1079	rs61754392	GG
LOC1079	rs61753178	CC
LOC1079	rs61753180	GG
LOC1079	rs61754387	AA
LOC1079	rs104894316	GG
LOC1079	rs104894317	GG
LOC1079	rs104894318	GG
LOC1079	rs61754381	TT
LOC1079	rs61754386	AA
LOC1079	rs62645917	CC
LOC1079	rs61754362	CC
LOC1079	rs61754365	GG
LOC1079	rs61754371	CC
LOC1079	rs62645904	CC
LOC1079	rs61754380	GG
LOC1079	rs797046082	AA
LOC1079	rs797046083	CC
LOC1079	rs758115945	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Albinisme oculocutané type 2

Forme d'albinisme oculo-cutané caractérisée par une hypopigmentation variable de la peau et des cheveux, de nombreux changements oculaires caractéristiques et une décussation des fibres du nerf optique au niveau du chiasma.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
OCA2	rs121918167	GG
OCA2	rs121918170	TT
OCA2	rs797045839	CC
OCA2	rs797045838	TT
OCA2	rs368124046	CC
OCA2	rs763819379	TT
OCA2	rs371963034	CC
OCA2	rs142988897	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79432

Maladies héréditaires (génétique)

Albinisme oculocutané type 3

Forme d'albinisme oculo-cutané (AOC) caractérisée par un albinisme de type rufisme ou brun, le plus souvent observée au sein des populations africaines.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LURAP1L	rs281865424	GG
LURAP1L	rs776174514	TT
TYRP1	rs104894130	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79433

Maladies héréditaires (génétique)

Albinisme oculocutané type 4

Forme d'albinisme oculo-cutané caractérisée par des degrés variables d'hypopigmentation de la peau et des cheveux, de nombreux changements oculaires et une décussation des fibres du nerf optique au niveau du chiasma.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SLC45A2	rs797045970	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79435

Maladies héréditaires (génétique)

Alcaptonurie

L'alcaptonurie est caractérisée par l'accumulation d'acide homogentisique (AHG) et de son produit d'oxydation (acide benzoquinone acétique, ABQA) conduisant à une coloration foncée des urines après émission, une pigmentation gris-bleue des sclérotiques et de l'hélix (ochronose) et une maladie articulaire sévère avec atteinte axiale et périphérique (arthropathie ochronotique).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
HGD	rs28942100	GG
HGD	rs120074170	AA
HGD	rs28941783	CC
HGD	rs397515347	CC
HGD	rs120074173	TT
HGD	rs120074174	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=56

Maladies héréditaires (génétique)

Alpha-thalassémie

Hémoglobinopathie héréditaire rare caractérisée par un défaut de synthèse de deux à quatre chaînes de globines alpha entraînant un tableau clinique variable selon le nombre d'allèles affectés.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
HBA2	rs41464951	TT
HBA2	rs41397847	TT
HBA2	rs41417548	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=846

Maladies héréditaires (génétique)

Alpha-mannosidose

Un trouble héréditaire du stockage lysosomal caractérisé par un déficit immunitaire, des anomalies faciales et squelettiques, une déficience auditive et un déficit intellectuel.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MAN2B1	rs121434331	GG
MAN2B1	rs80338680	GG
MAN2B1	rs80338677	CC
MAN2B1	rs398123455	CC
MAN2B1	rs398123456	CC
MAN2B1	rs398123457	AA
MAN2B1	rs775200333	GG
MAN2B1	rs561991886	CC
MAN2B1	rs768734132	CC
MAN2B1	rs779769525	GG
WDR83	rs370803545	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=61

Maladies héréditaires (génétique)

ALG1-CDG

Le syndrome CDG (Congenital Disorders of glycosylation) désigne un groupe de maladies autosomiques récessives touchant la synthèse des glycoprotéines. Le syndrome CDG de type Ik se caractérise par un retard psychomoteur, des convulsions, une microcéphalie, et des anomalies de la coagulation. D'autres manifestations peuvent être également présentes : dysfonctionnement hépatique, cardiomyopathie, syndrome néphrotique, hypogonadisme et infections sévères. Ce syndrome a été décrit chez quatre garçons, dont trois sont décédés avant l'âge de un an. Il est associé à un déficit en béta-1,4-mannosyltransferase, enzyme du réticulum endoplasmique. Ce déficit est dû à des mutations du gène ALG1, localisé sur le chromosome 16, dans la région p13.3.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ALG1	rs28939378	CC
ALG1	rs121908340	CC
ALG1	rs151173406	CC
ALG1	rs374928784	GG
ALG1	rs369160589	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79327

Maladies héréditaires (génétique)

ALG6-CDG

Une forme de troubles congénitaux de la glycosylation N-liée caractérisée par des problèmes d'alimentation, une atteinte neurologique légère à modérée avec hypotonie, un mauvais contrôle de la tête, un retard de développement, une ataxie, un strabisme et des convulsions, allant des convulsions fébriles à l'épilepsie. Une dégénérescence rétinienne a également été rapportée. Une minorité de patients présentent d'autres manifestations, notamment intestinales (telles que l'entéropathie exsudative) et hépatiques. La maladie est causée par des mutations de perte de fonction du gène ALG6(1p31.3).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ALG6	rs199682486	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79320

Maladies héréditaires (génétique)

ALG8-CDG

Le syndrome CDG (Congenital Disorders of glycosylation) désigne un groupe de maladies autosomiques récessives touchant la synthèse des glycoprotéines. Le syndrome CDG de type Ih se caractérise par des troubles gastro-intestinaux sévères, des oedèmes, une hépatomégalie, une hypoalbuminémie, une tubulopathie rénale et des anomalies de la coagulation. Une dysmorphie faciale est également présente dans les cas les plus sévères. Une cataracte et une ostéopénie sont parfois présentes. Ce syndrome a été décrit chez cinq enfants. Il est associé à un déficit en alpha3-glucosyl transférase, enzyme du réticulum endoplasmique. Ce déficit est dû à des mutations du gène ALG8, localisé sur le chromosome 11, dans la région pter-p15.5.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ALG8	rs121908293	TT
ALG8	rs200888240	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79325

Maladies héréditaires (génétique)

Amylose ATTRV30M

La polyneuropathie amyloïde familiale (FAP) ou la polyneuropathie amyloïde à transthyrétine (TTR) est une neuropathie sensorimotrice et autonome progressive apparaissant à l'âge adulte. La perte de poids et les atteintes cardiaques sont fréquentes ; des complications oculaires ou rénales peuvent également survenir.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TTR	rs28933979	GG
TTR	rs121918069	TT
TTR	rs121918070	AA
TTR	rs76992529	GG
TTR	rs121918076	TT
TTR	rs121918082	GG
TTR	rs121918091	TT
TTR	rs121918093	GG
TTR	rs121918098	AA
TTR	rs267607161	GG
TTR	rs386134269	AA
TTR	rs11541790	CC
TTR	rs730881169	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85447

Maladies héréditaires (génétique)

Amylose cutanée familiale isolée

Amylose cutanée primitive rare caractérisée par la survenue de cas familiaux d'amylose maculeuse et/ou de lichen amyloïde dus à une dégénérescence fibrillaire et à l'apoptose des kératinocytes basaux suivies d'une conversion des masses de filaments en matériel amyloïde dans le derme papillaire. Les patients présentent généralement une éruption prurigineuse à type de papules hyperkératosiques groupées, qui peuvent confluer pour former des plaques hyperkératosiques avec une prédilection pour les membres inférieurs (lichen amyloïde) ou des macules hyperpigmentées, parfois réticulées, que l'on observe le plus souvent sur le dos, la poitrine ou au niveau de la région interscapulaire (amylose maculeuse).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
OSMR	rs387906822	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=353220

Maladies héréditaires (génétique)

Amylose primitive systémique

Le myélome multiple (MM) est une tumeur maligne des plasmocytes caractérisée par une surproduction de plasmocytes anormaux dans la moelle osseuse et une destruction du squelette. Les caractéristiques cliniques sont des douleurs osseuses, une insuffisance rénale, une immunodéficience, une anémie et la présence d'immunoglobulines (Ig) anormales.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
BRAF	rs121913355	CC
FGFR3	rs78311289	AA
KRAS	rs121913527	CC
KRAS	rs121913240	TT
NRAS	rs121913250	CC
TP53	rs28934576	CC
TP53	rs28934874	GG
TP53	rs587781288	CC
TP53	rs730882005	CC
TP53	rs876660333	AA
TP53	rs17849781	GG
TP53	rs764146326	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314701

Maladies héréditaires (génétique)

Anémie dysérythropoïétique congénitale type I

L'anémie dysérythropoïétique congénitale type I (CDA I) est un trouble hématologique de l'érythropoïèse caractérisé par une anémie macrocytaire modérée à sévère, parfois associée à des déformations des membres ou des ongles, et à une scoliose.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CDAN1	rs80338694	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98869

Maladies héréditaires (génétique)

Anémie dysérythropoïétique congénitale type II

L'anémie dysérythropoïétique congénitale type II (CDA II) est la forme la plus fréquente de CDA, caractérisée par une anémie, un ictère et une splénomégalie. Elle conduit souvent à une surcharge hépatique en fer et à des calculs biliaires.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SEC23B	rs121918221	GG
SEC23B	rs121918222	CC
SEC23B	rs398124225	CC
SEC23B	rs199939108	CC
SEC23B	rs727504145	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98873

Maladies héréditaires (génétique)

Drépanocytose

Forme grave de drépanocytose caractérisée par l'homozygotie pour le gène de l'hémoglobine drépanocytaire (HbS) et qui se manifeste de manière aiguë par une anémie sévère, une sensibilité aux infections bactériennes graves et des crises vaso-occlusives ischemiques (CVO). Il s'agit d'une maladie des globules rouges d'origine génétique qui se manifeste par une maladie hémolytique et une modification de la forme de globules rouges entraînant d'autres crises occlusives.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=232

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
HBB	rs33946267	CC
HBB	rs33950507	CC
HBB	rs33960103	CC
HBB	rs35424040	CC
HBB	rs35256489	AA
HBB	rs33986703	TT
HBB	rs11549407	GG
HBB	rs63750783	CC
HBB	rs33971440	CC
HBB	rs33945777	CC
HBB	rs33915217	CC
HBB	rs35004220	CC
HBB	rs34690599	GG
HBB	rs34451549	GG
HBB	rs33951465	AA
HBB	rs33941377	GG
HBB	rs33931746	TT
HBB	rs33978907	AA
HBB	rs33914668	TT
HBB	rs33941849	AA

Maladies héréditaires (génétique)

Anémie hémolytique par déficit en phosphoglucose isomérase

Le déficit en phosphoglucose isomérase (PGI) est une érythroenzymopathie caractérisée par une anémie hémolytique non sphérocytaire chronique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GPI	rs137853583	GG
GPI	rs61754634	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=712

Maladies héréditaires (génétique)

Anémie hémolytique par déficit en pyrimidine 5' nucléotidase

L'anémie hémolytique due à un déficit en pyrimidine 5' nucléotidase est une anémie hémolytique héréditaire rare due à un trouble du métabolisme des nucléotides érythrocytaires caractérisé par une anémie hémolytique légère à modérée associée à des pointillés basophiles et à l'accumulation de concentrations élevées de nucléotides pyrimidiques dans l'érythrocyte. Les patients présentent des caractéristiques variables d'ictère, de splénomégalie, d'hépatomégalie, de calculs biliaires et nécessitent parfois des transfusions. De rares cas de retard de développement léger et de difficultés d'apprentissage sont rapportés.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
NT5C3A	rs104894025	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35120

Maladies héréditaires (génétique)

Anémie hémolytique par déficit en pyruvate kinase du globule rouge

Maladie métabolique génétique rare due à un déficit en pyruvate kinase (PK), caractérisée par un degré variable d'anémie hémolytique chronique non sphérocytaire entraînant des manifestations cliniques variables allant d'une anémie fatale à la naissance jusqu'à une hémolyse totalement compensée sans anémie apparente.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PKLR	rs118204085	CC
PKLR	rs113403872	CC
PKLR	rs201953584	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=766

Maladies héréditaires (génétique)

Anémie sidéroblastique liée à l'X

L'anémie sidéroblastique liée à l'X est une anémie hypochrome microcytaire constitutionnelle de sévérité variable qui se caractérise cliniquement par des manifestations d'anémie et de surcharge en fer et qui peut répondre à un traitement par la pyridoxine et l'acide folique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ALAS2	rs137852304	CC
ALAS2	rs137852311	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=75563

Maladies héréditaires (génétique)

Anémie sidéroblastique liée à l'X et ataxie spinocérébelleuse

Forme syndromique rare d'anémie sidéroblastique héréditaire caractérisée par une anémie légère à modérée (avec hypochromie et microcytose) et une ataxie spinocérébelleuse précoce, à progression lente ou non progressive.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ABCB7	rs72554634	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2802

Maladies héréditaires (génétique)

Anendocrinose entérique

Une maladie génétique gastro-entérologique très rare caractérisée par une diarrhée sévère avec malabsorption (nécessitant une nutrition parentérale et disparaissant lors du jeûne) causée par un déficit en cellules entéro-endocriniennes intestinales. Elle est associée à la survenue précoce (au cours des premières semaines de vie) d'une déshydratation, d'une acidose métabolique et d'un diabète sucré (pouvant se développer jusqu'à la fin de l'enfance). Le patient peut présenter une insuffisance pancréatique de sévérité variable qui ne permet pas d'expliquer la diarrhée, puisque cette dernière n'est pas atténuée par la supplémentation en enzymes pancréatiques. Un hypogonadisme central a été rapporté (se développant au cours de la deuxième décennie), ainsi qu'une maladie coeliaque associée.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LOC1019	rs121917837	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=83620

Maladies héréditaires (génétique)

Angio-oedème héréditaire

L'angioedème héréditaire (AOH) est une maladie génétique caractérisée par la survenue d'oedèmes sous-cutanés et/ou sous-muqueux transitoires et récidivants responsables d'un gonflement localisé et/ou de douleur abdominale.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SERPING	rs121907948	GG
SERPING	rs28940870	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=91378

Maladies héréditaires (génétique)

Anoctaminopathie distale

L'anoctaminopathie distale est une myopathie distale rare, autosomique récessive, caractérisée par une faiblesse musculaire des membres inférieurs d'apparition précoce chez l'adulte, lentement progressive, souvent asymétrique, affectant initialement les mollets (avec une épargne relative des muscles antérieurs) et plus tard une atteinte des muscles proximaux, ainsi qu'une créatine très élevée. taux sériques de kinases (CK).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ANO5	rs137854529	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=399096

Maladies héréditaires (génétique)

Anomalie de Peters

L'anomalie de Peters (AP) est une opacité cornéenne congénitale caractérisée par un leucome cornéen central qui obstrue la pupille et entraîne une perte de vision, ainsi que par l'absence du stroma cornéen postérieur et de la membrane de Descemet.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CYP1B1	rs72549387	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=708

Maladies héréditaires (génétique)

Anomalie de Rieger

Anomalie oculaire congénitale causée par une dysgénésie du segment antérieur qui se caractérise par une déformation sévère de la chambre antérieure avec des brins proéminents et une atrophie marquée du stroma de l'iris, la formation de trous ou de pseudo-trous et une corectopie. Le terme couvre l'association de ces anomalies de l'iris et de la pupille avec les caractéristiques de l'anomalie d'Axenfeld.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PITX2	rs104893861	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=91483

Maladies héréditaires (génétique)

Anomalie d'Uhl

Une maladie cardiaque rare caractérisée par une absence presque complète du myocarde dans le ventricule droit entraînant un ventricule droit non fonctionnel à paroi mince se manifestant par des arythmies cardiaques et une insuffisance ventriculaire droite. Des cas d'absence partielle de myocarde ventriculaire droit qui reste asymptomatique ou légèrement symptomatique jusqu'à l'âge adulte ont également été rapportés. Les patients présentant une anomalie complète doivent être envisagés pour une transplantation cardiaque

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DSP	rs730880082	CC
PKP2	rs878898365	CC
SCN5A	rs1060499941	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3403

Maladies héréditaires (génétique)

Anomalie du développement sexuel 46,XY-insuffisance surrénalienne par déficit en CYP11A1

Le trouble 46,XY du développement sexuel - l'insuffisance surrénalienne due à un déficit en CYP11A1 est une anomalie génétique rare du développement au cours d'un trouble de l'embryogenèse caractérisé par une insuffisance surrénalienne grave, précoce, avec perte de sel et des organes génitaux externes ambigus/féminins (quel que soit le sexe chromosomique) en raison de mutations du gène CYP11A1. Les cas plus bénins peuvent présenter un dysfonctionnement de la glande surrénale et le phénotype des organes génitaux peut varier d'un homme normal à une femme chez les individus ayant un caryotype 46, XY. Les études d'imagerie révèlent des glandes surrénales hypoplasiques/absentes et les résultats biochimiques comprennent un faible taux de cortisol sérique, de minéralocorticoïdes, d'androgènes et de sodium, avec des taux de potassium élevés.

Analyse multivariée

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CYP11A1	rs72547508	GG

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=168558

Maladies héréditaires (génétique)

Anonychie congénitale isolée

L'anonychie congénitale isoléee est caractérisée par des anomalies des ongles allant de l'onychodystrophie (ongles dystrophiques) à l'anonychie (absence des ongles). L'onychodystrophie-anonychie a été décrite dans au moins 4 générations d'une famille avec une transmission père-fils, suggérant une transmission autosomique dominante. L'anonychie a été décrite chez moins de 20 cas, elle est probablement transmise selon un mode autosomique récessif. Enfin, l'anonychie congénitale totale, dans laquelle tous les ongles des pieds et des mains sont absents, semblerait avoir un mode de transmission autosomique dominant.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
COL7A1	rs780261665	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79143

Maladies héréditaires (génétique)

Aplasie des glandes salivaires et lacrymales

Trouble autosomique dominant rare caractérisé par une aplasie, une atrésie ou une hypoplasie des glandes lacrymales et salivaires entraînant des caractéristiques variables depuis la petite enfance telles que des infections oculaires récurrentes, des yeux irritables, une épiphora, une xérostomie, des caries dentaires, une érosion dentaire et une inflammation buccale.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FGF10	rs104893884	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=86815

Maladies héréditaires (génétique)

Artériopathie cérébrale autosomique dominant-infarctus sous-cortical-leucoencéphalopathie

CADASIL (artériopathie cérébrale autosomique dominante avec infarctus sous-corticaux et leucoencéphalopathie) est une maladie cérébrovasculaire héréditaire se manifestant au milieu de l'âge adulte et caractérisée par l'apparition d'accidents vasculaires cérébraux (AVC) ischémiques sous-corticaux récurrents et par une atteinte cognitive progressant vers la démence. Des migraines avec aura et des troubles de l'humeur sont observés chez environ un tiers des patients.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
NOTCH3	rs137852642	GG
NOTCH3	rs201118034	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=136

Maladies héréditaires (génétique)

Arthrite juvénile idiopathique systémique

Maladie rhumatologique pédiatrique rare caractérisée par la survenue variable d'une arthrite chronique, de pics de fièvre élevés par intermittence, d'une éruption maculopapulaire pendant les épisodes de fièvre, d'une hépatomégalie et/ou splénomégalie, d'une lymphadénopathie et d'une sérosité.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LACC1	rs730880295	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85414

Maladies héréditaires (génétique)

Arthrogrypose distale type 1

Forme d'arthrogrypose caractérisée par des contractures des régions distales des mains et des pieds, en l'absence d'une maladie neurologique et/ou musculaire primaire affectant le fonctionnement des membres. Une petite bouche et une limitation de l'ouverture buccale sont les seuls signes de la dysmorphie faciale. Aucune autre anomalie n'est rapportée.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TNNT3	rs199474721	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1146

Maladies héréditaires (génétique)

Arthrogrypose distale type 5D

L'arthrogrypose distale de type 5D est un sous-type rare de syndrome d'arthrogrypose distale caractérisé par une arthrogrypose multiple congénitale affectant les mains, les pieds, la cheville, les épaules et/ou le cou, avec une camptodactylie des doigts et une extension limitée du genou et de la hanche, associée à une ptose asymétrique et, moins fréquemment, d'autres manifestations oculaires (par exemple ophtalmoplégie, strabisme). Les personnes atteintes ont fréquemment un nez bulbeux, une langue plissée, une micro/rétrognathie, un cou court, une luxation congénitale de la hanche, des pieds bots, une scoliose et une petite taille.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ECEL1	rs532757890	GG
ECEL1	rs370167241	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=329457

Maladies héréditaires (génétique)

Arthropathie pseudorhumatoïde progressive infantile

L'arthropathie (dysplasie) pseudorhumatoïde progressive infantile (APPI) se manifeste par une dysplasie spondyloépiphysaire (DSE) avec une arthropathie progressive. Elle est décrite comme une sous-forme particulière de transmission autosomique récessive de la DSE.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CCN6	rs121908901	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1159

Maladies héréditaires (génétique)

Association VACTERL/VATER

VACTERL/VATER est un ensemble de malformations congénitales associées, caractérisé par la présence d'au moins trois des malformations suivantes : anomalies vertébrales, atrésie anale, fistule trachéo-oesophagienne, malformations rénales et anomalies des membres.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FOXF1	rs752504125	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=887

Maladies héréditaires (génétique)

Aspartylglucosaminurie

Une maladie de surcharge lysosomale autosomique récessive appartenant au groupe des oligosaccharidoses (également appelées glycoprotéinose).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
AGA	rs121964904	CC
AGA	rs121964908	GG
AGA	rs386833437	CC
AGA	rs121964909	AA
AGA	rs386833431	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93

Maladies héréditaires (génétique)

Ataxie cérébelleuse autosomique récessive par déficit en ubiquinone

Ce syndrome se caractérise par une ataxie progressive débutant dans l'enfance et une atrophie cérébelleuse.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
COQ8A	rs119468004	GG
COQ8A	rs578189699	CC
COQ8A	rs771578775	CC
COQ8A	rs201908721	CC
COQ8A	rs752130338	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=139485

Maladies héréditaires (génétique)

Ataxie cérébelleuse autosomique récessive type Beauce

Ataxie cérébelleuse autosomique récessive type Beauce se caractérise par une ataxie cérébelleuse pure évoluant lentement et associée à une dysarthrie. Il a été décrits chez 53 cas issus de 26 familles d'origine canadienne. Le mode de transmission est de type autosomique récessif. Différentes mutations du gène SYNE1ont été identifiées par clonage positionnel.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SYNE1	rs606231134	TT
SYNE1	rs797046025	GG
SYNE1	rs797046024	GG
SYNE1	rs375077588	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=88644

Maladies héréditaires (génétique)

Ataxie cérébelleuse autosomique récessive de l'adulte

Ataxie cérébelleuse rare, génétique, autosomique récessive, caractérisée par l'apparition à l'âge adulte d'une ataxie spinocérébelleuse lentement progressive, se manifestant par une démarche et une ataxie appendiculaire, une dysarthrie, des anomalies des mouvements oculaires (par exemple, un nystagmus horizontal, vertical et/ou vers le bas, des saccades hypermétriques), une augmentation réflexes tendineux profonds et déclin cognitif progressif. Des caractéristiques variables supplémentaires peuvent inclure une atrophie et des fasciculations des muscles de la jambe proximale, un pied creux, un stridor inspiratoire, une épilepsie, une dégénérescence rétinienne et des cataractes. L'imagerie cérébrale révèle une atrophie cérébelleuse marquée et l'électromyographie met en évidence une atteinte des motoneurones inférieurs.

Analyse multivariée

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ANO10	rs797045240	TT
ANO10	rs765592794	CC

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=284289

Maladies héréditaires (génétique)

Ataxie cérébelleuse congénitale autosomique récessive par déficit en CWF19L1

Ataxie cérébelleuse autosomique récessive rare caractérisée par l'apparition précoce d'une atrophie cérébelleuse lentement progressive, dont les signes cliniques incluent notamment une ataxie des membres et du tronc, un retard global du développement, une déficience intellectuelle, un nystagmus, une dysarthrie, un tremblement d'intention et des atteintes du système pyramidale.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CWF19L1	rs587780326	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=453521

Maladies héréditaires (génétique)

Ataxie cérébelleuse non progressive avec déficience intellectuelle

L'ataxie cérébelleuse non progressive avec déficit intellectuel est un sous-type rare d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante de type 1 (ADCA de type 1 ;) caractérisée par l'apparition dans la petite enfance d'une ataxie cérébelleuse, d'une hypotonie néonatale (chez certains), d'un léger retard de développement et, plus tard dans la vie, une déficience intellectuelle. Les caractéristiques moins courantes comprennent la dysarthrie, la dysmétrie et les traits faciaux dysmorphiques (visage long, nez bulbeux, long philtrum, lèvre inférieure épaisse et menton pointu).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CAMTA1	rs863224853	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314647

Maladies héréditaires (génétique)

Ataxie cérébelleuse progressive liée à l'X

Ataxie cérébelleuse rare liée à l'X caractérisée par l'association de signes d'atteinte des motoneurones supérieurs et inférieurs, survenant dans la première ou deuxième décennie de vie, une progression lente et une intelligence non affectée. Les manifestations typiques du dysfonctionnement cérébelleux sont une ataxie de la marche et des membres, des tremblements intentionnels, une dysmétrie, une dysdiadococinésie, une dysarthrie, un nystagmus et une hyperréflexie. Les autres signes phénotypiques sont des pieds creux, une scoliose, une atrophie musculaire et des anomalies des nerfs sensoriels périphériques et des nerfs moteurs.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ATP2B3	rs397514619	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1175

Maladies héréditaires (génétique)

Ataxie spastique autosomique dominante type 1

Ataxie spastique rare, génétique, autosomique dominante caractérisée par une spasticité et une ataxie des membres inférieurs sous la forme de secousses de la tête, d'anomalies des mouvements oculaires, de dysarthrie, de dysphagie et de troubles de la marche.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TAPBPL	rs878854975	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=251282

Maladies héréditaires (génétique)

Ataxie spinocérébelleuse avec épilepsie

L'ataxie spinocérébelleuse avec épilepsie est un syndrome rare de maintenance de l'ADN mitochondrial caractérisé par une ataxie cérébelleuse, une neuropathie périphérique sensorielle, une myoclonie, une épilepsie, une déficience cognitive progressive, un ptosis tardif et une ophtalmoplégie externe. Une insuffisance hépatique peut également survenir, le plus souvent en association avec l'utilisation d'un médicament antiépileptique, le valproate de sodium.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FANCI	rs139562274	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=254881

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-neuropathie axonale type 1

Un trouble génétique neurologique rare caractérisé par la survenue, tard dans l'enfance, d'une ataxie cérébelleuse lentement progressive. Les manifestations initiales incluent une faiblesse et une atrophie des muscles des membres distaux, une aréflexie et une perte des sensations liées à la douleur, aux vibrations et au toucher au niveau des extrémités supérieures et inférieures. Un nystagmus du regard, une dysarthrie cérébelleuse, une neuropathie périphérique, un steppage et des pieds creux se développent avec la progression de la maladie. Une atrophie cérébelleuse (affectant surtout le vermis) est présente chez tous les individus affectés. Les manifestations additionnelles rapportées incluent des convulsions, une légère atrophie cérébrale, une légère hypercholestérolémie et une hypoalbuminémie limite.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=94124

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TDP1	rs370121773	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'ataxie spinocérébelleuse-neuropathie axonale type 2

Ataxie cérébelleuse récessive autosomique rare (ARCA), caractérisée par une ataxie cérébelleuse progressive associée à une apraxie oculomotrice fréquente, une neuropathie sévère et un taux sérique élevé d'alpha-foetoprotéines (AFP).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SETX	rs29001665	GG
SETX	rs121434379	AA
SETX	rs797045068	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=64753

Maladies héréditaires (génétique)

Ataxie spinocérébelleuse infantile

L'ataxie spinocérébelleuse infantile (ASI) est une maladie neurologique héréditaire caractérisée par une atteinte précoce et sévère du système nerveux périphérique et central.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TWNK	rs80356540	AA
TWNK	rs386834146	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1186

Maladies héréditaires (génétique)

Ataxie spinocérébelleuse type 13

L'ataxie spinocérébelleuse (ASC) de type 13 est une forme très rare d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante (ACAD) de type I . Elle est caractérisée par son début dans l'enfance, marqué par un retard du développement moteur et cognitif suivi par une ataxie cérébelleuse de progression discrète.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
KCNC3	rs797044872	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98768

Maladies héréditaires (génétique)

Ataxie spinocérébelleuse type 19/22

L'ataxie spinocérébelleuse (ASC) de type 19 est une forme très rare d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante (ACAD) de type I caractérisée par une ataxie cérébelleuse légère, un déficit cognitif, des troubles dysexécutifs (avec de faibles scores au Wisconsin Card Sorting Test) des myoclonies et un tremblement d'attitude.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
KCND3	rs797045634	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98772

Maladies héréditaires (génétique)

Ataxie spinocérébelleuse type 21

L'ataxie spinocérébelleuse (ASC) de type 21 est une forme très rare d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante (ACAD) de type I caractérisée par une ataxie cérébelleuse lentement évolutive, un déficit cognitif léger, un tremblement d'attitude et/ou de repos, une bradykinésie et une rigidité.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TMEM24	rs606231451	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98773

Maladies héréditaires (génétique)

Ataxie spinocérébelleuse type 28

L'ataxie spinocérébelleuse type 28 (SCA28) est une forme très rare d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante type I (ADCAI). Elle se caractérise par une ataxie cérébelleuse d'apparition juvénile, d'évolution lente, causée par une dégénérescence des cellules de Purkinje.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LOC1079	rs151344523	CC
LOC1079	rs151344514	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=101109

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'ataxie-apraxie oculo-motrice type 1

Ataxie cérébelleuse autosomique récessive rare, caractérisée par une ataxie cérébelleuse progressive associée à une apraxie oculomotrice, une neuropathie sévère et une hypoalbuminémie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
APTX	rs104894103	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1168

Maladies héréditaires (génétique)

Atrésies multiples de l'intestin

L'atrésie multiple de l'intestin est une forme rare d'atrésie intestinale caractérisée par de nombreux segments atrésiques de l'intestin grêle, (duodénum) ou du gros intestin et évoluant vers l'obstruction intestinale avec ballonnement, vomissement, et une incapacité pour le nouveau-né à évacuer le méconium.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TTC7A	rs886042805	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2300

Maladies héréditaires (génétique)

Atrophie gyrée choriorétinienne

L'hyperornithinémie héréditaire est principalement due à un déficit en ornithine aminotransférase mitochondriale. La maladie peut parfois se révéler en période néonatale par un coma hyperammoniémique, mais l'ammoniémie se normalise ensuite rapidement et définitivement. L'expression clinique principale est l'atrophie gyrée de la choroïde et de la rétine qui débute dans l'enfance par une myopie et une cécité nocturne, suivies d'un rétrécissement concentrique du champ visuel et l'aspect très particulier de la rétinopathie au fond d'oeil. L'électrorétinogramme est très rapidement éteint. Les patients développent souvent une cataracte sub-capsullaire postérieure dans la deuxième décade, et deviennent presque aveugles entre l'âge de 40 et 55 ans. La plupart ont une intelligence normale, mais certains présentent un retard mental modéré et une atteinte musculaire proximale.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=414

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
OAT	rs121965040	CC
OAT	rs121965043	AA
OAT	rs121965053	CC
OAT	rs386833598	AA
OAT	rs386833618	GG
OAT	rs386833621	CC
OAT	rs200068769	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Amyotrophie spinale bénigne congénitale autosomique dominante

Une neuropathie motrice distale, héréditaire et rare, caractérisée par une faiblesse et une atrophie musculaires congénitales, non progressives, principalement distales, affectant les membres inférieurs, ainsi que des contractures congénitales de flexion (ou d'apparition précoce) affectant les articulations de la hanche, des genoux et des chevilles. Habituellement, les signes sont aussi associés à une réduction ou une absence de réflexes tendineux profonds au niveau des membres inférieurs, à des anomalies squelettiques (pieds bots varus équins bilatéraux, scoliose, cyphoscoliose, hyperlordose lombaire), une acquisition tardive de la marche, une démarche dandinante, une hyperlaxité articulaire et/ou une dysfonction vésicale et intestinale.

Analyse multivariée

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TRPV4	rs267607144	CC

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1216

Maladies héréditaires (génétique)

Amyotrophie spinale avec détresse respiratoire type 1

Une maladie génétique rare affectant les motoneurones, caractérisée par une détresse/insuffisance respiratoire sévère associée à une éventration et une paralysie diaphragmatique, ainsi qu'une faiblesse et une atrophie progressives et symétriques des muscles distaux à proximaux (surtout au niveau des membres inférieurs). Les patients ont des antécédents de retard de croissance intra-utérine, un faible poids à la naissance, des cris faibles, une faible succion et un retard de croissance staturo-pondérale, et présentent un stridor à l'inspiration, des épisodes récurrents de dyspnée ou d'apnée, une cyanose et des réflexes tendineux profonds absents. Une cyphose/scoliose, des anomalies des pieds et des contractures articulaires sont fréquemment associées.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
IGHMBP2	rs137852665	GG
IGHMBP2	rs137852667	GG
IGHMBP2	rs200089714	CC
IGHMBP2	rs35193202	CC
IGHMBP2	rs145226920	CC
IGHMBP2	rs797044802	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98920

Maladies héréditaires (génétique)

Amyotrophie spinale scapulopéronière

Maladie génétique rare du motoneurone caractérisée par une neuropathie périphérique axonale à prédominance motrice se manifestant par une atrophie et une faiblesse musculaires scapulopéronières progressives, une paralysie laryngée, une absence congénitale de muscles et, chez certains, des anomalies squelettiques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TRPV4	rs267607143	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=431255

Maladies héréditaires (génétique)

Amyotrophie spinale proximale autosomique dominante de l'enfance associée à DYNC1H1

Maladie neuromusculaire génétique rare caractérisée par une faiblesse musculaire d'apparition précoce avec atteinte prédominante des membres inférieurs proximaux. Le trouble est statique ou seulement légèrement progressif. La sévérité des manifestations varie d'une atrophie musculaire congénitale létale avec arthrogrypose à asymptomatique avec des caractéristiques subcliniques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DYNC1H1	rs587780564	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=209341

Maladies héréditaires (génétique)

Absence congénitale bilatérale des canaux déférents

L'absence bilatérale des canaux déférents (ACD ou ABCD) est une affection congénitale de transmission autosomique récessive retrouvée chez environ 1 homme sur 1000.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CFTR	rs78655421	GG
CFTR AS1	rs121908805	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=48

Maladies héréditaires (génétique)

Bestrophinopathie autosomique récessive

La bestrophinopathie autosomique récessive est une dystrophie rétinienne caractérisée par une perte de la vision centrale au cours des deux premières décennies, associée à l'absence de pic en lumière à l'électro-oculogramme (EOG) et à un électrorétinogramme réduit (ERG).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LOC1079	rs200277476	CC
LOC1079	rs281865238	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=139455

Maladies héréditaires (génétique)

Bêta-mannosidose

La bêta-mannosidose est une maladie de surcharge lysosomale très rare caractérisé par un retard de développement de sévérité variable et une perte auditive, elle peut se manifester par une grande hétérogénéité phénotypique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MANBA	rs374545788	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=118

Maladies héréditaires (génétique)

Bêta-thalassémie

La bêta-thalassémie (BT) est caractérisée par un déficit (Beta +) ou une absence (Beta0) de synthèse des chaînes bêta-globine de l'hémoglobine (Hb).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
HBB	rs33941849	AA
HBB	rs34999973	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=848

Maladies héréditaires (génétique)

Bradyopsie

La bradyopsie est caractérisée par une suppression de réponse électrorétinienne prolongée entraînant des difficultés d'adaptation aux changements de luminosité, une acuité visuelle normale à subnormale et une photophobie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
RGS9	rs121908449	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=75374

Maladies héréditaires (génétique)

Brachyolmie autosomique dominante

Une forme relativement grave de brachyolmie, un groupe de troubles squelettiques génétiques rares, caractérisé par une petite taille à tronc court, une platyspondylie et une cyphoscoliose. La maladie dégénérative des articulations (ostéoarthropathie) de la colonne vertébrale, des grosses articulations et des articulations interphalangiennes se manifeste à l'âge adulte.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TRPV4	rs121912633	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93304

Maladies héréditaires (génétique)

Carcinome nasopharyngé

Le carcinome nasopharyngé (NPC) est une tumeur provenant des cellules épithéliales qui tapissent le nasopharynx.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TP53	rs121912660	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=150

Maladies héréditaires (génétique)

Carcinome papillaire ou folliculaire familial de la thyroïde

Le carcinome thyroïdien papillaire ou folliculaire familial est un carcinome thyroïdien non médullaire héréditaire rare caractérisé par la présence d'un cancer différencié de la thyroïde d'origine folliculaire chez au moins deux parents au premier degré, en l'absence d'autres syndromes tumoraux familiaux ou d'exposition aux radiations. Un envahissement capsulaire fréquent est observé. La biopsie révèle des tumeurs multicentriques avec de multiples nodules adénomateux avec ou sans oxyphilie et une histologie de carcinome folliculaire ou papillaire.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
BRAF	rs121913364	TT
NRAS	rs11554290	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=319487

Maladies héréditaires (génétique)

Cystinurie

Maladie rare concernant le transport tubulaire rénal des aminoacides. Elle conduit à la formation de calculs urinaires de cystine.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SLC3A1	rs200483989	CC
SLC7A9	rs121908480	CC
SLC7A9	rs121908484	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=214

Maladies héréditaires (génétique)

Citrullinémie type I

La citrullinémie type I est un trouble rare du cycle de l'urée, autosomique récessif. Dans la forme néonatale (citrullinémie type I néonatal aigu,), elle est caractérisée sur le plan biologique par une hyperammoniémie et sur le plan clinique par une léthargie progressive, un refus alimentaire et des vomissements. Dans la forme d'apparition tardive (citrullinémie type 1 de l'adulte,), l'hyperammoniémie est variable.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=247525

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ASS1	rs121908638	GG
ASS1	rs121908639	GG
ASS1	rs121908645	CC
ASS1	rs121908646	TT
ASS1	rs398123130	AA
ASS1	rs192838388	GG
ASS1	rs148918985	CC
ASS1	rs398123131	GG
ASS1	rs371265106	GG
ASS1	rs751930594	AA
ASS1	rs183276875	CC
LOC1053	rs121908640	CC
LOC1053	rs121908641	GG
LOC1053	rs121908647	GG
LOC1053	rs727503814	GG
LOC1053	rs771937610	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Citrullinémie type II

La citrullinémie type II est un sous-type sévère du déficit en citrine survenant à l'âge adulte (entre 20 et 50 ans) et caractérisé sur le plan clinique par des épisodes récurrents d'hyperammoniémie et des manifestations neuropsychiatriques associées, telles que des délires nocturnes, un état confusionnel ou de somnolence, une agitation, une désorientation, une perte de la mémoire, un comportement anormal (agression, irritabilité et hyperactivité), des convulsions et un coma.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SLC25A13	rs80338721	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=247585

Maladies héréditaires (génétique)

COG4-CDG

COG4-CDG, une forme extrêmement rare de l'anomalie congénitale de la glycosylation est caractérisée dans l'unique cas rapporté jusqu'à présent par des convulsions, des caractéristiques dysmorphiques, une hypotonie axiale, une hypertonie périphérique légère et une hyperréflexie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
COG4	rs267606740	GG
COG4	rs376663459	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=263501

Maladies héréditaires (génétique)

COG5-CDG

COG5-CDG, une forme extrêmement rare de l'anomalie congénitale de la glycosylation est caractérisée dans le seul cas rapporté jusqu'à présent par une déficience intellectuelle modérée, avec un langage lent et inarticulé, une ataxie troncale et une hypotonie modérée.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
COG5	rs548774836	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=263487

Maladies héréditaires (génétique)

Cholestase intrahépatique progressive familiale

Les cholestases intrahépatiques progressives familiales (PFIC, selon le sigle anglais) constituent un groupe hétérogène de maladies autosomiques récessives rares de l'enfant affectant la sécrétion biliaire.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ABCB4	rs863225298	GG
ABCB4	rs377160065	GG
NR1H4	rs113090017	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=172

Maladies héréditaires (génétique)

Cholestase intrahépatique néonatale par déficit en citrine

La cholestase intrahépatique néonatale par déficit en citrine est un sous-type modéré du déficit en citrine caractérisé par un faible poids à la naissance, un retard de croissance staturo-pondérale, une cholestase intrahépatique transitoire, une amino-acidémie multiple, une galactosémie, une hypoprotéinemie, une hépatomégalie, une diminution des facteurs de la coagulation, une anémie hémolytique, une dysfonction hépatique variable mais le plus souvent modérée et une hypoglycémie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SLC25A13	rs80338722	CC
SLC25A13	rs80338729	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=247598

Maladies héréditaires (génétique)

Complexe de sclérose tubéreuse

Trouble neurocutané rare caractérisé par des hamartomes multisystémiques, touchant le plus souvent la peau, le cerveau, les reins, les poumons, les yeux et le cœur, et associé à des troubles neuropsychiatriques.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=805

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TSC1	rs118203447	AA
TSC1	rs118203426	AA
TSC1	rs118203504	GG
TSC1	rs118203537	GG
TSC1	rs118203542	GG
TSC1	rs118203549	GG
TSC1	rs118203345	AA
TSC1	rs118203606	GG
TSC1	rs118203610	CC
TSC1	rs118203614	CC
TSC1	rs118203631	GG
TSC1	rs118203353	CC
TSC1	rs118203352	TT
TSC1	rs118203647	GG
TSC1	rs118203661	GG
TSC1	rs118203668	GG
TSC1	rs118203680	GG
TSC1	rs118203682	GG
TSC1	rs118203687	CC
TSC1	rs118203727	GG
TSC1	rs118203728	GG
TSC1	rs118203732	GG
TSC1	rs118203384	GG
TSC1	rs118203402	CC
TSC1	rs118203403	AA
TSC1	rs118203423	CC
TSC1	rs118203427	GG
TSC1	rs118203434	GG
TSC1	rs118203438	CC
TSC1	rs118203440	TT
TSC1	rs118203450	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Chondrodysplasie métaphysaire type Spahr

Dysplasie osseuse primaire rare, d'origine génétique, caractérisée par une petite taille, généralement de sévérité modérée, observée à la naissance, une déformation progressive en genu varum, une démarche dandinante et des signes radiologiques de dysplasie métaphysaire (à savoir des métaphyses irrégulières, sclérosées et élargies), en l'absence d'anomalies biochimiques évocatrices du rachitisme. Des douleurs intermittentes du genou, une lordose et un retard de développement moteur peuvent être occasionnellement associés.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MMP13	rs140059558	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2501

Maladies héréditaires (génétique)

Chondrodysplasie ponctuée dominante liée à l'X

Génodermatose rare présentant une grande variation phénotypique, caractérisée le plus souvent par une ichtyose suivant les lignes de Blaschko, une chondrodysplasie ponctuée (CDP), un raccourcissement asymétrique des membres, des cataractes et une petite taille.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35173

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
EBP	rs104894799	CC
EBP	rs104894800	GG
EBP	rs587783599	GG
EBP	rs587783601	GG
EBP	rs587783602	TT
EBP	rs587783603	GG
EBP	rs587783605	TT
EBP	rs587783607	GG
EBP	rs587783608	AA
EBP	rs587783609	TT
EBP	rs587783610	AA
EBP	rs587783611	CC
EBP	rs587783612	GG
EBP	rs587783613	CC
EBP	rs587783614	TT
EBP	rs587783616	TT
EBP	rs587783617	GG
EBP	rs587783619	TT

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de convulsions infantiles-choréoathétose

Le syndrome de convulsions infantiles-choréoathétose (ICCA) est une maladie neurologique caractérisée par l'apparition de convulsions au cours de la première année de vie (épilepsie infantile familiale bénigne,) et de crises dyskinétiques choréo-athétosiques au cours de l'enfance ou de l'adolescence.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PRRT2	rs387907126	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=31709

Maladies héréditaires (génétique)

Choréoathétose dystonique paroxystique avec ataxie épisodique et spasticité

Dystonie paroxystique rare, d'origine génétique, caractérisée par l'apparition, pendant l'enfance ou l'adolescence, d'une choréoathétose paroxystique épisodique principalement déclenchée par des mouvements brusques, un effort prolongé, l'anxiété et le stress émotionnel, en association avec une paraparésie spastique progressive (apparaissant à l'âge adulte), une ataxie de la marche, des troubles cognitifs légers à modérés et/ou des crises d'épilepsie. Les épisodes durent généralement de quelques minutes à quelques heures, sont de fréquence variable (de quotidiens à annuels) et sont soulagés avec le repos. La fréquence des épisodes diminue avec l'âge.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SLC2A1	rs387907312	GG
SLC2A1	rs796053254	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=53583

Maladies héréditaires (génétique)

Cranio-ostéo-arthropathie

La cranio-ostéo-arthropathie (COA) est une forme rare d'ostéo-arthropathie hypertrophique primitive , caractérisée par un retard de fermeture des sutures crâniennes et des fontanelles, un hippocratisme digital, une arthropathie et une périostose.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
HPGD	rs121434480	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1525

Maladies héréditaires (génétique)

Cryohydrocytose héréditaire avec réduction de stomatine

La cryohydrocytose héréditaire avec stomatine réduite est une anémie hémolytique rare caractérisée par une combinaison de caractéristiques neurologiques, telles qu'un retard psychomoteur, des convulsions, des troubles variables du mouvement et une anémie hémolytique avec stomatocytose, entraînant des érythrocytes à fuite de cations, une pseudohyperkaliémie, des crises hémolytiques et une hépatosplénomégalie. Les cataractes sont également une caractéristique de présentation.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SLC2A1	rs796053272	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=168577

Maladies héréditaires (génétique)

Cutis laxa autosomique récessive type 1

Le cutis laxa autosomique récessif de type 1 (ARCL1) est une maladie généralisée du tissue conjonctif caractérisée par l'association d'une peau inélastique, ridée et formant des plis et de manifestations systémiques sévères (atélectasies et emphysème pulmonaires, anomalies vasculaires et diverticules des tractus gastrointestinal et urogénital).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
EFEMP2	rs193302867	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=90349

Maladies héréditaires (génétique)

Cutis laxa autosomique récessive type 2 classique

Une maladie rare, génétique, du tissu élastique du derme caractérisée par une peau redondante et surpliée de gravité variable, allant de la peau ridée à la cutis laxa associée à un retard de croissance pré et post-natal, une hypotonie, un retard de développement léger à modéré, une fermeture tardive de la fontanelle antérieure , et dysmorphie craniofaciale (y compris microcéphalie, hypertélorisme, fissures palpébrales inclinées vers le bas, grosse racine nasale proéminente avec nez en entonnoir, petites oreilles basses, philtrum long, peau faciale tombante). D'autres manifestations peuvent inclure des convulsions, une déficience intellectuelle, une luxation congénitale de la hanche, une hernie inguinale et des malformations corticales et cérébelleuses. Des lésions cutanées pseudo-ecchymotiques prétibiales ont parfois été associées.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ATP6V0A	rs374480381	GG
LOC1053	rs80356750	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=357074

Maladies héréditaires (génétique)

Cutis laxa autosomique récessive type 2B

Anomalie héréditaire rare du développement avec atteinte du tissu conjonctif caractérisée par une cutis laxa de sévérité variable, un retard de croissance in utero, une luxation congénitale de la hanche et une hyperlaxité articulaire, des rides de la peau, en particulier du dos des mains et des pieds, et des traits faciaux progéroïdes. L'hypotonie, le retard de développement et la déficience intellectuelle sont fréquents. De plus, des cataractes, une opacification de la cornée, des os wormiens, une lipodystrophie et une ostéopénie ont été signalés.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=357064

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PYCR1	rs121918377	CC

Maladies héréditaires (génétique)

DDOST-CDG

La DDOST-CDG est une forme de troubles congénitaux de la glycosylation liée à l'azote caractérisée par un retard de croissance, un retard de développement, une hypotonie, un strabisme et un dysfonctionnement hépatique. La maladie est causée par des mutations du gène DDOST (1p36.1).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DDOST	rs387906831	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=300536

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 1

Le déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 1 est la plus fréquente des anomalies de la synthèse des acides biliaires (SAB ;). Il est caractérisé par diverses manifestations de cholestase hépatique progressive et de malabsorption des lipides.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
HSD3B7	rs104894518	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79301

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit congénital de synthèse des acides biliaires type 4

Le déficit congénital de synthèse des acides biliaires (SAB) type 4 est une anomalie de la SAB caractérisée par une cholestase hépatique discrète, une malabsorption des lipides et/ou une atteinte neurologique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
C1QTNF3	rs121917814	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79095

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit isolé en cytochrome C oxydase

Anomalie rare de la phosphorylation oxydative mitochondriale caractérisée par un phénotype clinique très variable, comprenant un type mitochondrial infantile bénin affectant principalement le muscle squelettique, une myopathie mitochondriale infantile létale liée à une acidose métabolique sévère et un dysfonctionnement mitochondrial dans le muscle squelettique et souvent dans le coeur, le syndrome de Leigh, qui provoque une encéphalopathie sévère, précoce, progressive et létale, et le syndrome de Leigh type franco-canadien, affectant principalement les muscles squelettiques, mais aussi le cerveau et le foie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MT TN	rs199476130	GG
PET100	rs587777839	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=254905

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit isolé en complexe I

Une erreur rare héréditaire du métabolisme, causée par des mutations au niveau des gènes nucléaires et mitochondriaux codant pour les sous-unités ou les facteurs d'assemblage du complexe mitochondrial humain I (NADH : ubiquinone oxydo-réductase). Elle se caractérise par un large spectre de signes incluant une acidose lactique prononcée, souvent fatale, une cardiomyopathie, une leukoencéphalopathie, une myopathie pure et une hépatopathie avev tubulopathie. Le syndrome de Leigh, la neuropathie optique héréditaire de Leber et le syndrome MELAS font partie des nombreux phénotypes cliniques observés.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
NDUFS3	rs28939714	CC
NDUFS3	rs104894270	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2609

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit isolé en complex III

Le déficit isolé du complexe III est un trouble génétique rare de la phosphorylation oxydative mitochondriale caractérisé par un large éventail de manifestations cliniques allant de la myopathie isolée ou de l'hépatopathie transitoire à un trouble multisystémique sévère (pouvant inclure une hypotonie, un retard de croissance, un retard psychomoteur, une cardiomyopathie, une encéphalopathie, tubulopathie rénale, déficience auditive, acidose lactique, hypoglycémie et autres signes et symptômes).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TTC19	rs747166010	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1460

Maladies héréditaires (génétique)

Insuffisance somatotrope non acquise isolée

Insuffisance hypophysaire non acquise rare, caractérisée par un retard de croissance, un retard de l'âge osseux et une petite taille de sévérité et de survenue variables. La réponse au traitement par hormone de croissance humaine recombinante est variable car elle dépend du sous-type de la maladie. L'insuffisance somatotrope peut être de nature quantitative ou qualitative.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GH1	rs71640277	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=631

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 15

Le déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 15 est une maladie mitochondriale rare causée par un trouble de la synthèse protéique mitochondriale. Pendant la petite enfance ou en début d'enfance, une hypotonie musculaire, une démarche ataxique, de légers signes bilatéraux de la voie pyramidale, un retard de développement (affectant surtout la parole et la coordination) et un déficit intellectuel subséquent apparaissent. Une petite taille, une obésité, une microcéphalie, un strabisme, un nystagmus, une acuité visuelle réduite, une acidose lactique et une neuropathologie cérébrale cohérente avec le syndrome de Leigh ont aussi été rapportés.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MTFMT	rs201431517	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=319524

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 20

Le défaut combiné de phosphorylation oxydative de type 20 est un trouble rare de la phosphorylation oxydative mitochondriale caractérisé par une combinaison variable de retard psychomoteur, d'hypotonie, de faiblesse musculaire, de convulsions, de microcéphalie, de cardiomyopathie et de traits faciaux dysmorphiques légers. Des types variables d'anomalies cérébrales structurelles ont également été signalés. Les études biochimiques montrent généralement une activité réduite des complexes mitochondriaux (principalement le complexe I).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
VARS2	rs143821815	GG
VARS2	rs769768815	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=420728

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 8

Le déficit combiné de la phosphorylation oxydative type 8 est une maladie mitochondriale due à un défaut de synthèse d'une protéine mitochondriale, et conduisant à un déficit des complexes I, III et IV de la chaîne respiratoire au niveau des muscles squelettiques et du cerveau. Il se caractérise par une cardiomyopathie hypertrophique sévère, une hypoplasie pulmonaire, une faiblesse musculaire généralisée et une atteinte neurologique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
AARS2	rs138119149	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=319504

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit congénital en facteur intrinsèque

Le déficit congénital en facteur intrinsèque (DCFI) est un trouble rare de l'absorption de la vitamine B12 (cobalamine) caractérisé par une anémie mégaloblastique et des troubles neurologiques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CBLIF	rs147785187	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=332

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit congénital en fibrinogène

Les déficits congénitaux en fibrinogène sont des troubles de la coagulation dus à une réduction de la concentration et/ou de la fonction du fibrinogène circulant et caractérisés par des hémorragies de sévérité variable. L'afibrinogénémie (absence complète de fibrinogène) et l'hypofibrinogénémie (concentration réduite de fibrinogène plasmatique) correspondent à des anomalies quantitatives du fibrinogène tandis que la dysfibrinogénémie correspond à une anomalie fonctionnelle du fibrinogène.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FGA	rs146387238	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=335

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit congénital en saccharase-isomaltase

Trouble rare d'intolérance congénitale aux glucides d'origine génétique, caractérisé par l'absence d'activité de la sucrase endogène, une réduction marquée de l'activité de l'isomaltase et une diminution modérée de l'activité de la maltase, se manifestant sur le plan clinique par une diarrhée, des douleurs abdominales et des ballonnements, ainsi que par un retard de croissance.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SI	rs200451408	GG
SI	rs200328403	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35122

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit congénital en facteur V

Le déficit congénital en facteur V est un trouble héréditaire de coagulation dû à une réduction du taux de facteur V (FV) plasmatique et caractérisé par des hémorragies de sévérité variable.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
F5	rs118203907	TT
F5	rs118203910	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=326

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit congénital en facteur XI

Maladie hémorragique rare caractérisée par des niveaux et/ou une activité réduits du facteur XI (FXI) qui se manifeste par des saignements modérés, survenant généralement après un traumatisme ou une intervention chirurgicale.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
F11	rs121965063	GG
F11	rs121965064	TT
F11	rs28934608	CC
F11	rs121965069	TT
F11	rs121965071	GG
F11	rs770505620	CC
F11 AS1	rs281875250	CC
F11 AS1	rs201007090	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=329

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit congénital en facteur XIII

Le déficit congénital en facteur XIII est un trouble héréditaire de la coagulation dû à une réduction du taux et de l'activité du facteur XIII (FXIII) et caractérisé par une tendance hémorragique, une propension à faire des fausses couches et par des anomalies de la cicatrisation. C'est l'un des plus rares déficits de la coagulation.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
F13A1	rs372296352	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=331

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en 3-phosphoglycerate déshydrogénase, forme infantile/juvénile

Le déficit en 3-phosphoglycérate déshydrogénase (3-PGDH), forme infantile/juvénile est une forme autosomique récessive de la maladie neurométabolique par déficit en sérine , caractérisée dans les quelques cas rapportés par une microcéphalie congénitale, un retard psychomoteur et des convulsions réfractaires dans la forme infantile, et par l'absence de convulsions, un retard modéré du développement et des troubles du comportement dans la forme juvénile.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PHGDH	rs121907987	GG
PHGDH	rs886041874	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79351

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en 3-hydroxy-3-méthylglutaryl-CoA synthétase

Le déficit en 3-hydroxy-3-méthylglutaryl-CoA synthase (déficit en HMG-CoA synthase) est un trouble héréditaire autosomique récessif rare du métabolisme des corps cétoniques , rapporté chez moins de 20 patients à ce jour, caractérisé cliniquement par des épisodes de décompensation (souvent associées à une gastro-entérite ou à un jeûne) qui se manifestent par des vomissements, une léthargie, une hépatomégalie, une hypoglycémie non cétosique et, dans de rares cas, un coma. Les patients sont pour la plupart asymptomatiques entre les épisodes aigus. Le déficit en HMG-CoA synthase nécessite un diagnostic précoce afin d'éviter les crises hypoglycémiques qui peuvent entraîner des lésions cérébrales permanentes ou la mort.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
HMGCS2	rs137852638	CC
HMGCS2	rs142637231	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35701

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue

Le déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue (DLCHAD) est un trouble mitochondrial de l'oxydation des acides gras à chaine longue caractérisé chez la plupart des patients par la survenue dans la petite enfance/en début d'enfance d'une hypoglycémie hypocétosique, d'une acidose métabolique, d'une hépatopathie, d'une hypotonie et souvent d'une atteinte cardiaque incluant des arythmies et/ou une cardiomyopathie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GAREM2	rs794727219	CC
HADHA	rs786204607	GG
LOC1079	rs1057516217	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=5

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en acyl-CoA déshydrogénase 9

Le déficit en acyl-CoA déshydrogénase 9 (ACAD9) est une maladie rare qui induit un déficit du complexe I de la chaîne respiratoire. Il se caractérise par une dysfonction neurologique, une insuffisance hépatique et une cardiomyopathie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ACAD9	rs368949613	CC
ACAD9	rs387907042	GG
ACAD9	rs753711253	CC
ACAD9	rs773586510	GG
ACAD9	rs149753643	GG
ACAD9	rs150283105	CC
CFAP92	rs377022708	CC
CFAP92	rs863224845	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99901

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte

Le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte (DSCAD) est une erreur innée très rare de l'oxydation mitochondriale des acides gras, caractérisée par des manifestations variables allant d'individus asymptomatiques (dans la plupart des cas) à des individus présentant un retard de croissance staturo-pondérale, une hypotonie, des convulsions , un retard développemental et une myopathie progressive.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ACADS	rs121908003	CC
ACADS	rs57443665	TT
ACADS	rs28940872	CC
ACADS	rs121908006	CC
ACADS	rs28941773	CC
ACADS	rs387906950	AA
ACADS	rs140853839	CC
ACADS	rs796051905	GG
ACADS	rs749491616	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=26792

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne

Le déficit en en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (MCAD) est une maladie héréditaire de l'oxydation mitochondriale des acides gras à chaîne moyenne caractérisée par des crises métaboliques rapidement progressives, présentant souvent une hypoglycémie hypocétosique, une léthargie, des vomissements, des crises d'épilepsie et un coma pouvant être fatal en l'absence d'intervention médicale d'urgence.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=42

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ACADM	rs77931234	AA
ACADM	rs121434274	GG
ACADM	rs121434277	GG
ACADM	rs121434278	GG
ACADM	rs121434280	TT
ACADM	rs121434281	CC
ACADM	rs398123072	CC
ACADM	rs398123073	TT
ACADM	rs398123074	TT
ACADM	rs148207467	CC
ACADM	rs778906552	GG
ACADM	rs762114560	CC
ACADM	rs745844469	AA
ACADM	rs866388216	GG
ACADM	rs779759347	GG
ACADM	rs150310121	GG
DLSTP1	rs373715782	CC
DLSTP1	rs200724875	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en acyl-CoA déshydrogénase à très longue chaîne

Le déficit en acyl-CoA déshydrogénase à très longue chaîne (VLCAD) (VLCADD) est un trouble héréditaire de l'oxydation des acides gras mitochondriaux à longue chaîne avec une présentation variable comprenant : une cardiomyopathie, une hypoglycémie hypocétosique, une maladie du foie, une intolérance à l'exercice et une rhabdomyolyse.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=26793

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ACADVL	rs113994167	TT
ACADVL	rs398123092	AA
ACADVL	rs751995154	GG
DLG4	rs369560930	GG
DLG4	rs398123091	GG
DLG4	rs794727773	GG
DLG4	rs545215807	GG
MIR324	rs113690956	GG
MIR324	rs118204014	CC
MIR324	rs118204018	GG
MIR324	rs118204016	GG
MIR324	rs2309689	GG
MIR324	rs113994171	GG
MIR324	rs398123083	GG
MIR324	rs794727113	CC
MIR324	rs112406105	GG
MIR324	rs766742117	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en adénylosuccinate lyase

Trouble rare du métabolisme de la purine caractérisé par une déficience intellectuelle, un retard et/ou une régression du développement psychomoteur, des crises d'épilepsie et des signes de l'autisme.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ADSL	rs119450941	GG
ADSL	rs374259530	TT
ADSL	rs756210458	CC
ADSL	rs750614500	CC
ADSL	rs761493155	CC
ADSL	rs763542069	GG
ADSL	rs796052248	CC
ADSL	rs372895468	CC
ADSL	rs776496275	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=46

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en alpha-1-antitrypsine

Maladie métabolique héréditaire rare caractérisée par des taux sériques d'alpha-1-antitrypsine (AAT) bien inférieurs à la normale. Dans sa forme la plus grave, la maladie peut se manifester cliniquement par des troubles hépatiques chroniques (cirrhose, fibrose), des troubles respiratoires (emphysème, bronchectasie) et rarement une panniculite ou une vascularite.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SERPINA1	rs199422209	GG
SERPINA1	rs121912714	TT
SERPINA1	rs199422211	TT
SERPINA1	rs55819880	GG
SERPINA1	rs864622051	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=60

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en aromatase

Le déficit en aromatase perturbe la synthèse d'oestradiol, ce qui conduit à un hirsutisme chez les mères enceintes d'un enfant affecté, un pseudo-hermaphrodisme et une virilisation chez les femmes ; ainsi qu'à une grande taille, une ostéoporose et une obésité chez les hommes.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MIR4713	rs121434534	GG
MIR4713	rs121434538	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=91

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en bêta-cétothiolase

Acidurie organique rare d'origine génétique affectant le métabolisme des corps cétoniques et le catabolisme de l'isoleucine, caractérisée par des épisodes acidocétosiques accompagnés de vomissements, de dyspnée, de tachypnée, d'hypotonie, de léthargie et de coma, apparaissant pendant la petite enfance et cessant habituellement à l'adolescence.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ACAT1	rs120074141	GG
ACAT1	rs145229472	AA
ACAT1	rs120074144	CC
ACAT1	rs120074146	TT
ACAT1	rs148639841	AA
ACAT1	rs398123096	TT
ACAT1	rs727503796	GG
ACAT1	rs762991875	GG
ACAT1	rs199524907	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=134

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en bêta-uréidopropionase

Le déficit en bêta-uréidopropionase est un trouble très rare du métabolisme des pyrimidines décrit chez moins de 10 patients à ce jour avec un tableau clinique extrêmement large allant de cas asymptomatiques à des troubles neurologiques (épilepsie, autisme) et du développement (urogénital, colorectal).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
UPB1	rs747539101	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=65287

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en biotinidase

Forme à début tardif de déficit multiple en carboxylases, une anomalie congénitale du métabolisme de la biotine qui, en l'absence de traitement, se caractérise par des convulsions, troubles respiratoires, hypotonie, éruption cutanée, alopécie, surdité et retard du développement.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79241

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
BTD	rs104893688	CC
BTD	rs80338686	CC
BTD	rs28934601	AA
BTD	rs80338685	AA
BTD	rs104893686	TT
BTD	rs104893687	CC
BTD	rs397514360	GG
BTD	rs397514363	CC
BTD	rs397514367	GG
BTD	rs397514369	GG
BTD	rs190386869	CC
BTD	rs138818907	CC
BTD	rs146136265	CC
BTD	rs397507174	AA
BTD	rs397507175	GG
BTD	rs146015592	GG
BTD	rs397507170	GG
BTD	rs398123139	GG
BTD	rs587783005	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en butyrylcholinestérase

Le déficit en butyryl-cholinestérase (BChE) est un trouble du métabolisme caractérisé par une apnée prolongée après administration de certains anesthésiques, notamment les myorelaxants succinylcholine et le mivacurium et d'autres anesthésiques locaux du type ester. La durée de l'apnée dépend de l'importance du déficit enzymatique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
BCHE	rs104893684	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=132

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en carbamoyl-phosphate synthétase 1

Le déficit en carbamoyl-phosphate synthase I (CPS1) est un trouble sévère et rare du métabolisme du cycle de l'urée, caractérisé le plus fréquemment soit par une hyperammoniémie sévère d'apparition néonatale, survenant plusieurs jours après la naissance et se manifestant par une léthargie, un retard de croissance staturo-pondérale, des vomissements, une hypothermie, des convulsions, un coma et le décès, soit par une présentation tardive au cours de l'enfance ou de l'âge adulte, avec des symptômes d'hyperammoniémie plus modérés.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CPS1	rs121912592	CC
CPS1	rs121912595	GG
CPS1	rs201716417	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=147

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en carnitine palmitoyltransférase 1A

Le déficit en carnitine palmitoyltransférase 1A (CPT-1A) est une erreur innée du métabolisme touchant l'oxydation mitochondriale des acides gras à longue chaîne (AGLC) dans le foie et les reins, caractérisée par des accès récidivants d'hypoglycémie hypocétosique induits par le jeûne et par un risque d'insuffisance hépatique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CPT1A	rs80356774	GG
CPT1A	rs80356798	CC
CPT1A	rs80356780	CC
CPT1A	rs80356779	GG
CPT1A	rs398123654	GG
CPT1A	rs191107774	CC
CPT1A	rs189174414	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=156

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en carnitine palmitoyltransférase II

Le déficit en carnitine palmitoyltransférase de type II (CPTII) est une maladie métabolique héréditaire qui affecte l'oxydation mitochondriale des acides gras à longues chaînes (AGLC). Trois formes de déficit en CPTII ont été décrites : les formes myopathique, infantile et néonatale .

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CPT2	rs28936375	CC
CPT2	rs74315295	TT
CPT2	rs74315296	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=157

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en carnitine-acylcarnitine translocase

Le déficit en carnitine-acylcarnitine translocase (CACT) est un trouble héréditaire de l'oxydation des acides gras mettant en jeu le pronostic vital. Il se manifeste généralement au cours de la période néonatale par une hypoglycémie hypocétotique sévère, une hyperammoniémie, une cardiomyopathie et/ou une arythmie, une insuffisance hépatique, une faiblesse des muscles squelettiques et une encéphalopathie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SLC25A2	rs541208710	AA
SLC25A2	rs756998699	GG
SLC25A2	rs147540030	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=159

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en cernunnos-XLF

Le déficit en cernunnos-XLF est une forme rare de déficit immunitaire combiné caractérisé par une microcéphalie, un retard de croissance, et une lymphopénie des cellules T et B.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
NHEJ1	rs118204453	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=169079

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en cytochrome C oxydase fatal infantile

Le déficit en cytochrome C oxydase fatal infantile est une maladie mitochondriale très rare caractérisée sur le plan clinique par une cardioencéphalomyopathie fatale au cours de l'enfance.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
COX15	rs28939711	GG
COX15	rs397514662	AA
COX15	rs778412019	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1561

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en dihydropyrimidine déshydrogénase

Trouble rare du métabolisme de la pyrimidine caractérisé par un phénotype variable, allant d'une absence de symptômes à une atteinte neurologique sévère à type de retard de développement, de déficience intellectuelle et de crises convulsives. Les autres signes et symptômes peuvent inclure, entre autres, une hypotonie, une microcéphalie, des anomalies oculaires (microphtalmie, nystagmus et strabisme) et un comportement autistique. L'analyse des urines révèle généralement des concentrations élevées en uracile et en thymine. Les patients sont à risque de toxicité sévère après l'administration de 5-fluorouracile, un antinéoplasique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DPYD	rs72549310	GG
DPYD	rs146170505	CC
DPYD	rs568132506	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1675

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en diméthylglycine déshydrogénase

Le déficit en diméthylglycine déshydrogénase est un trouble du métabolisme de la glycine extrêmement rare, autosomique récessif et caractérisé dans le seul cas rapporté jusqu'à présent par une fatigue musculaire et une odeur de poisson.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DMGDH	rs121908331	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=243343

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en dopamine bêta-hydroxylase

Trouble primaire très rare de la synthèse des neurotransmetteurs monoamines avec un déficit en noradrénaline et en adrénaline entraînant une hypotension orthostatique sévère et un ptosis des paupières chez les sujets jeunes.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DBH	rs74853476	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=230

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en fructose-1,6-diphosphatase

Un trouble du métabolisme du fructose caractérisé par des épisodes récurrents d'hypoglycémie à jeun avec acidose lactique, et pouvant mettre en jeu le pronostic vital chez les nouveau-nés et les nourrissons.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FBP1	rs121918188	CC
FBP1	rs758609113	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=348

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase de classe I

Anémie hémolytique constitutionnelle rare caractérisée sous des formes symptomatiques par une hémolyse chronique légère à sévère, qui est encore exacerbée par le stress oxydatif et peut conduire à une anémie hémolytique non shperocytaire chronique de gravité variable. La variation des taux de glucose-6-phosphate déshydrogénase explique les différences de sensibilité aux oxydants, une hémolyse chronique se produisant en association avec des taux d'enzymes très faibles, alors que la majorité des individus affectés restent asymptomatiques. Les manifestations cliniques les plus courantes sont l'ictère néonatal et les signes et symptômes d'une hémolyse aiguë (tels que fatigue, maux de dos, anémie et ictère).

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=466026

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CASK	rs398122844	TT
G6PD	rs5030869	CC
G6PD	rs137852314	CC
G6PD	rs5030868	GG
G6PD	rs137852315	CC
G6PD	rs137852316	CC
G6PD	rs137852317	CC
G6PD	rs137852319	AA
G6PD	rs137852320	TT
G6PD	rs137852321	CC
G6PD	rs137852322	AA
G6PD	rs137852323	CC
G6PD	rs137852324	CC
G6PD	rs72554665	CC
G6PD	rs137852333	GG
G6PD	rs137852327	CC
G6PD	rs137852329	GG
G6PD	rs137852330	GG
G6PD	rs137852331	TT
G6PD	rs137852332	CC
G6PD	rs137852334	GG
G6PD	rs137852335	CC
G6PD	rs137852336	CC
G6PD	rs137852337	CC
G6PD	rs137852339	CC
G6PD	rs76645461	AA
G6PD	rs78478128	GG
G6PD	rs137852343	AA
G6PD	rs137852344	GG
G6PD	rs137852345	GG
G6PD	rs137852346	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en glutaryl-CoA déshydrogénase

Le déficit en glutaryl-CoA déshydrogénase (GCDH) (GDD) est un trouble neurométabolique autosomique récessif caractérisé cliniquement par des crises encéphalopathiques entraînant une lésion striatale et un trouble du mouvement dyskinétique dystonique sévère.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=25

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GCDH	rs121434366	TT
GCDH	rs121434370	GG
GCDH	rs121434373	GG
GCDH	rs398123195	GG
GCDH	rs142967670	CC
GCDH	rs777201305	GG
GCDH	rs766518430	CC
GCDH	rs786205862	GG
GCDH	rs786205861	CC
GCDH	rs794726972	CC
GCDH	rs149120354	TT
SYCE2	rs121434367	CC
SYCE2	rs121434369	CC
SYCE2	rs121434372	GG
SYCE2	rs147611168	GG
SYCE2	rs141437721	AA
SYCE2	rs372983141	GG
SYCE2	rs199999619	AA

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en glutathion synthétase

L'acidurie pyroglutamique est caractérisée par une anémie hémolytique, associée à une acidose métabolique et une 5-oxoprolinurie dans les formes modérées, et à une atteinte neurologique progressive et des infections bactériennes récurrentes dans les formes sévères.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GSS	rs28938472	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=32

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en guanidinoacétate méthyltransférase

Le déficit en guanidinoacétate méthyltransférase (GAMT) est un syndrome de déficit en créatine caractérisé par un retard global du développement/déficit intellectuel (RD/DI), un retard de langage proéminent, des troubles du comportement de type autistique/hyperactif, des convulsions et une variété de manifestations pyramidales et/ou extrapyramidales.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GAMT	rs80338735	CC
GAMT	rs370421531	CC
GAMT	rs753198836	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=382

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en holocarboxylase synthétase

Déficit multiple rare, précoce et potentiellement létal en carboxylases qui, en l'absence de traitement, se caractérise par des vomissements, tachypnée, irritabilité, léthargie, dermatite exfoliative et convulsions pouvant s'aggraver et entraîner coma et décès.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
HLCS	rs119103227	AA
HLCS	rs119103229	GG
HLCS	rs119103230	CC
HLCS	rs119103231	CC
HLCS	rs753887925	CC
HLCS	rs146448211	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79242

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en LCAT

Le déficit en lécithine-cholestérol-acyl-transférase (LCAT) est un trouble rare du métabolisme des lipoprotéines caractérisé cliniquement par des opacités de la cornée, et parfois par une insuffisance rénale et une anémie hémolytique, et biochimiquement par un taux de HDL-cholestérol sévèrement réduit.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LCAT	rs121908050	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=650

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en lipase acide lysosomale

Maladie métabolique rare et progressive du foie due à une carence ou une absence complète de lipase acide lysosomale, caractérisée par une dyslipidémie et une accumulation massive de lipides entraînant une hépatomégalie et un dysfonctionnement du foie, une splénomégalie et une athérosclérose accélérée.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LIPA	rs121965086	AA
LIPA	rs116928232	CC
LIPA	rs797045094	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=275761

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en lipoyl transférase 1

Le déficit en lipoyltransférase 1 est une erreur innée très rare du trouble du métabolisme, avec un phénotype très variable, généralement caractérisé par l'apparition de crises néonatales à la petite enfance, un retard psychomoteur et un tonus musculaire anormal pouvant inclure une hypo- et/ou une hypertonie, entraînant une faiblesse généralisée, mouvements dystoniques et/ou détresse respiratoire progressive, associés à une acidose lactique sévère et à une élévation du lactate, du cétoglutarate et des 2-oxoacides dans les urines. Des manifestations supplémentaires peuvent inclure une déshydratation, des vomissements, des signes de dysfonctionnement hépatique, des signes extrapyramidaux, une tétraparésie spastique, des réflexes tendineux profonds rapides, des troubles de la parole, des difficultés de déglutition et une hypertension pulmonaire.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MITD1	rs137891647	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=401862

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en méthylcobalamine type cblG

L'homocystinurie sans acidurie méthylmalonique est une erreur innée du métabolisme de la vitamine B12 (cobalamine) caractérisée par une anémie mégaloblastique, une encéphalopathie et, parfois, un retard de développement, et associée à une homocystinurie et une hyperhomocystéinémie. Il existe trois types d'homocystinurie sans acidurie méthylmalonique ; cblE, cblGet cblD-variante 1 (cblDv1).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MTR	rs121913578	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2170

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en myéloperoxydase

Déficit immunitaire primaire rare par défaut de l'immunité innée, caractérisé par une nette diminution ou par une absence de l'activité de la myéloperoxydase dans les neutrophiles et les monocytes. Sur le plan clinique, la plupart des patients sont asymptomatiques. Des complications infectieuses sévères peuvent s'observer dans certains cas, notamment des infections récurrentes à Candida, d'autant plus sévères en cas de diabète sucré comorbide.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MPO	rs119468010	GG
MPO	rs778013714	CC
MPO	rs762526880	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2587

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en monoamine oxydase A

Le déficit en monoamine oxydase A est un trouble très rare du métabolisme des amines biogènes, récessif lié à l'X se manifestant au cours de l'enfance, caractérisé sur le plan clinique par une déficience intellectuelle légère, une agressivité impulsive et parfois un comportement violent.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MAOA	rs796065312	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3057

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en alpha-N-acétylgalactosaminidase

Le déficit en alpha-N-acétylgalactosaminidase (NAGA) est une maladie de surcharge lysosomale très rare, cliniquement et pathologiquement hétérogène, et caractérisée par une activité NAGA déficiente.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LOC1079	rs779423223	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3137

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en ornithine transcarbamylase

Le déficit en ornithine transcarbamylase (OTC) est un trouble du métabolisme du cycle de l'urée et de la détoxification de l'ammoniac , caractérisé soit par une maladie sévère d'apparition néonatale, affectant presqu'exclusivement les garçons, ou par des formes (partielles) de la maladie, d'apparition tardive. Les deux se présentent avec des épisodes d'hyperammoniémie pouvant être fatale et pouvant conduire à des complications neurologiques.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=664

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
OTC	rs68026851	GG
OTC	rs67960011	CC
OTC	rs72556267	GG
OTC	rs68031618	GG
OTC	rs72558454	CC
OTC	rs67120076	CC
OTC	rs66626662	GG
OTC	rs72558465	GG
OTC	rs66656800	GG
OTC	rs72558412	TT
OTC	rs72554307	CC
OTC	rs72554308	GG
OTC	rs72558495	TT
OTC	rs74518351	AA
OTC	rs72554310	CC
OTC	rs66521141	GG
OTC	rs66677059	TT
OTC	rs72554326	CC
OTC	rs67418243	CC
OTC	rs66550389	GG
OTC	rs68058881	GG
OTC	rs72552295	TT
OTC	rs72556257	AA
OTC	rs72556260	GG
OTC	rs72556271	AA
OTC	rs72556274	CC
OTC	rs72556275	GG
OTC	rs66867430	AA
OTC	rs72556277	CC
OTC	rs72556278	CC
OTC	rs72556284	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en pyruvate carboxylase, type bénin

Le déficit en pyruvate carboxylase (PC), type bénin (type C) est une forme rare et très légère de déficit en PC caractérisée par des épisodes d'acidose métabolique et un développement neurologique normal ou légèrement retardé.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PC	rs796052029	CC
PC	rs113994142	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=353320

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en pyruvate déshydrogénase

Le déficit en pyruvate déshydrogénase (DPD) est une maladie neurologique rare caractérisée par des signes cliniques très variés, en association avec des anomalies neurologiques et métaboliques de sévérité variable. Les manifestations varient d'une acidose lactique néonatale sévère, souvent fatale à des présentations neurologiques plus tardives. Selon la sous-unité du complexe PD affectée, six sous-types ont été décrits, dont certains ont des caractéristiques communes : le DPD E1-alpha, le DPD E1-bêta, le DPD E2 et E3, le déficit en protéine de liaison E3 du complexe PD et le déficit en phosphatase du complexe PD.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DLAT	rs797044957	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=765

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en prolidase

Le déficit en prolidase est un trouble héréditaire du métabolisme des peptides caractérisé par des lésions cutanées sévères, des infections récurrentes (impliquant principalement la peau et le système respiratoire), des traits faciaux dysmorphiques, des troubles cognitifs variables et une splénomégalie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PEPD	rs121917723	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=742

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale

Le déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale (DPTFM) est un trouble de l'oxydation des acides gras caractérisé par un large spectre clinique. Celui-ci peut s'étendre de manifestations néonatales sévères incluant une cardiomyopathie, une hypoglycémie, une acidose métabolique, une myopathie et une neuropathie squelettiques, une hépatopathie et un décès, à un phénotype léger comprenant une polyneuropathie périphérique, des épisodes de rhabdomyolyse et une rétinopathie pigmentaire.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
HADHA	rs137852770	GG
HADHA	rs781222705	TT
HADHA	rs137852774	AA
HADHA	rs147103714	GG
HADHB	rs121913132	GG
HADHB	rs121913133	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=746

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en 4a-hydroxy-tétrahydrobioptérine déshydratase

Le déficit en déshydratase ou ptérine-4 alpha-carbinolamine déshydratase (PCD) est considéré comme une forme transitoire et bénigne d'hyperphénylalaninémie par déficit en tétrahydrobioptérine , caractérisée par une hypotonie musculaire, une irritabilité (détectée par l'EEG), une lente acquisition des capacités psychomotrices, troubles du mouvement liés à l'âge, y compris la dystonie et une excrétion concomitante de ptérines 7-substituées. Le développement neurologique est normal avec un contrôle alimentaire de la phénylalanine sanguine. La PCD est héritée de manière autosomique récessive.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PCBD1	rs104894172	CC
PCBD1	rs121913015	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1578

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en purine nucléoside phosphorylase

Maladie immunologique rare caractérisée par une immunodéficience progressive entraînant des infections récurrentes et opportunistes, une auto-immunité et une affection maligne, ainsi que des signes neurologiques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PNP	rs104894451	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=760

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en S-adénosylhomocystéine hydrolase

Maladie métabolique héréditaire multisystémique rare caractérisée, sur le plan clinique, par un spectre de sévérité variable, principalement à type de retard psychomoteur, de myopathie et de dysfonctionnement hépatique. Dans la plupart des cas, la maladie se déclare pendant la petite enfance mais elle peut aussi se déclarer in uteroou à l'âge adulte. Une hyperméthioninémie est fréquente, bien qu'elle soit souvent absente pendant la petite enfance. Le taux de créatine kinase est élevé chez la plupart des patients.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
AHCY	rs121918608	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=88618

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit en succinyl-CoA:3-oxoacide CoA transférase

Trouble génétique rare de l'utilisation des corps cétoniques, caractérisé par des épisodes intermittents graves, potentiellement mortels, d'acidocétose.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
OXCT1	rs121909301	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=832

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit isolé familial en glucocorticoïdes

Le syndrome de déficit isolé en glucocorticoïdes (familial glucocorticoid deficiency, FGD) correspond à une insuffisance surrénalienne sans déficit en minéralocorticoïdes.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MC2R	rs104894658	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=361

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénase

Le déficit de déshydrogénation multiple d'acyl-CoA (MADD) est un trouble de l'oxydation des acides gras et des acides aminés et est un trouble cliniquement hétérogène allant d'une présentation néonatale sévère avec acidose métabolique, cardiomyopathie et maladie hépatique, à une maladie légère de l'enfant/adulte avec métabolisme épisodique. décompensation, faiblesse musculaire et insuffisance respiratoire.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=394532

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ETFA	rs119458969	AA
ETFA	rs199763682	GG
ETFDH	rs121964954	GG
ETFDH	rs121964955	GG
ETFDH	rs387907170	TT
ETFDH	rs377656387	CC
ETFDH	rs398124151	GG
ETFDH	rs398124152	CC
ETFDH	rs377686388	TT
ETFDH	rs796051965	AA
ETFDH	rs796051959	GG
ETFDH	rs558005496	GG
ETFDH	rs863224869	TT
ETFDH	rs200920510	CC
FLAD1	rs771466122	CC
FLAD1	rs199979286	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit systémique primaire en carnitine

Le déficit systémique primaire en carnitine (SPCD) est un trouble de l'oxydation des acides gras potentiellement létal. Il se caractérise habituellement par une cardiomyopathie survenant en début de l'enfance, souvent associée à une faiblesse et une hypotonie, un retard de croissance staturo-pondérale, des crises hypoglycémiques hypocétotiques récurrentes, et/ou un coma.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=158

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MIR3936	rs267607052	GG
MIR3936	rs11568520	CC
MIR3936	rs72552725	AA
MIR3936	rs202088921	CC
SLC22A5	rs72552727	GG
SLC22A5	rs121908886	CC
SLC22A5	rs121908888	AA
SLC22A5	rs121908889	GG
SLC22A5	rs121908890	CC
SLC22A5	rs267607054	CC
SLC22A5	rs151231558	GG
SLC22A5	rs114269482	CC
SLC22A5	rs386134208	CC
SLC22A5	rs386134210	GG
SLC22A5	rs386134212	CC
SLC22A5	rs144547521	CC
SLC22A5	rs72552732	CC
SLC22A5	rs60376624	CC
SLC22A5	rs386134223	GG
SLC22A5	rs377724489	AA
SLC22A5	rs796052039	GG
SLC22A5	rs777004046	AA
SLC22A5	rs185551386	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Déficits hypohysaires multiples de cause génétique identifée

Les insuffisances antéhypophysaires d'origine génétique sont caractérisées par l'association de déficits hormonaux de plusieurs des lignées antéhypophysaires : somatotrope (GH), thyréotrope (TSH), lactotrope (PRL), corticotrope (ACTH), gonadotrope (LH et FSH). Ces déficits sont liés à des mutations de facteurs de transcription impliqués dans l'ontogénèse hypophysaire.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
POU1F1	rs104893764	CC
POU1F1	rs104893765	CC
PROP1	rs140016178	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=95494

Maladies héréditaires (génétique)

Dégénérescence cérébello-rétinienne infantile

La dégénérescence cérébello-rétinienne infantile est une maladie neurodégénérative rare caractérisée par un début précoce d'hypotonie du tronc, des formes variables de convulsions, une athétose, un retard de développement global sévère, une déficience intellectuelle et diverses anomalies ophtalmologiques, notamment le strabisme, le nystagmus, l'atrophie optique et la dégénérescence rétinienne.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
POLR3H	rs375761361	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=313850

Maladies héréditaires (génétique)

Démyélinisation du cerveau par déficit en méthionine adénosyltransférase

L'hyperméthioninémie par déficit en méthionine adénosyltransférase est un trouble métabolique très rare se traduisant par une hyperméthioninémie hépatique isolée le plus souvent bénigne par inactivation partielle de l'activité enzymatique. Rarement les patients ont été trouvés pour avoir une odeur étrange ou des troubles neurologiques tels que la démyélinisation du cerveau.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MAT1A	rs118204001	AA
MAT1A	rs118204003	GG
MAT1A	rs116659053	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=168598

Maladies héréditaires (génétique)

Desminopathie

Maladie génétique rare des muscles squelettiques caractérisée par des agrégats chimériques anormaux de desmine et d'autres protéines cytosquelettiques et du matériel granulofilamenteux au niveau ultrastructural dans les biopsies musculaires et des caractéristiques myopathologiques cliniques variables, l'âge d'apparition de la maladie et le taux de progression de la maladie. Les patients présentent une faiblesse musculaire squelettique bilatérale qui commence dans les muscles distaux de la jambe et s'étend vers le côté proximal, impliquant parfois les muscles fléchisseurs du tronc, du cou et du visage et souvent une cardiomyopathie se manifestant par des blocs de conduction, des arythmies, une insuffisance cardiaque chronique et parfois des tachyarythmies. La faiblesse conduit finalement à une dépendance au fauteuil roulant. L'insuffisance respiratoire peut être une cause majeure d'invalidité et de décès, commençant par une hypoventilation nocturne avec désaturation en oxygène et évoluant vers une insuffisance respiratoire diurne.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98909

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DES	rs57639980	TT
DES	rs121913003	CC
DES	rs121913005	CC
DES	rs62635763	CC
DES	rs397516698	GG
DES	rs267607482	AA
DES	rs59308628	TT
DES	rs57694264	GG
DES	rs61726467	GG
DES	rs267607485	AA
DES	rs267607499	AA
DES	rs267607495	CC
DES	rs267607483	AA
DES	rs150974575	CC
DES	rs781590560	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Desmostérolose

La desmostérolose est un trouble très rare de la biosynthèse des stérols caractérisé par de multiples anomalies congénitales, un retard de croissance et une déficience intellectuelle, avec des taux élevés de desmostérol.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DHCR24	rs119475041	CC
DHCR24	rs387906939	CC
DHCR24	rs387906940	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35107

Maladies héréditaires (génétique)

Diabète-surdité de transmission maternelle

Le diabète avec surdité de transmission maternelle (MIDD) est une maladie mitochondriale caractérisée par un diabète et une surdité neurosensorielle de transmission maternelle.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MT TE	rs121434453	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=225

Maladies héréditaires (génétique)

Diabète insipide néphrogénique

Néphropathie tubulaire génétique rare caractérisée par une polyurie avec polydipsie, des poussées de fièvre récurrentes, une constipation et une déshydratation hypernatrémique aiguë après la naissance pouvant entraîner des séquelles neurologiques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
AQP2	rs28931580	AA
AQP5 AS1	rs104894328	CC
AQP5 AS1	rs104894326	GG
AQP5 AS1	rs104894334	GG
AQP5 AS1	rs104894338	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=223

Maladies héréditaires (génétique)

Diarrhée chlorée congénitale

Maladie intestinale rare d'origine génétique caractérisée par une diarrhée liquide persistante, potentiellement létale, avec des taux excessifs de chlorure dans les selles, une hypochlorémie, une hyponatrémie, une hypokaliémie et une alcalose métabolique, entraînant une déshydratation chronique et un retard de croissance staturo-pondéral. L'échographie prénatale révèle généralement un polyhydramnios et une dilatation significative des boucles intestinales du foetus.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SLC26A3	rs386833471	CC
SLC26A3	rs386833479	CC
SLC26A3	rs386833480	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=53689

Maladies héréditaires (génétique)

Diarrhée sodée congénitale

Anomalie rare du transport intestinal, non syndromique et d'origine génétique, caractérisée par une diarrhée liquide aiguë congénitale, dont les concentrations en sodium sont élevées, une hyponatrémie et une acidose métabolique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SPINT2	rs121908403	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=103908

Maladies héréditaires (génétique)

Diarrhée syndromique

La diarrhée syndromique (SD) ou syndrome tricho-hépato-entérique (THE) est une entéropathie congénitale sévère qui se manifeste par une diarrhée intraitable au cours du 1ermois de vie avec un retard de croissance staturo-pondérale, et associée à une dysmorphie faciale, des anomalies des cheveux et dans certains cas des troubles immunitaires et une restriction de la croissance intra-utérine.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SKIC3	rs534237033	CC
SKIC3	rs140800288	GG
SKIC3	rs200085753	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=84064

Maladies héréditaires (génétique)

Dihydropyrimidinurie

Le déficit en dihydropyrimidinase (DPD) est un trouble très rare du métabolisme des pyrimidines avec une présentation clinique variable incluant des manifestations gastro-intestinales (troubles alimentaires, vomissements cycliques, reflux gastro-oesophagien, malabsorption avec atrophie villositaire), hypotonie, déficit intellectuel, convulsions et, moins fréquemment, retard de croissance, échec prospérer, la microcéphalie et l'autisme. Des cas asymptomatiques sont également signalés. Le déficit en DPD augmente le risque de toxicité du 5-FU.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DPYS	rs61758444	GG
DPYS	rs201280871	GG
DPYS	rs142574766	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=38874

Maladies héréditaires (génétique)

Dysautonomie familiale

La dysautonomie familiale (DF) est une maladie héréditaire caractérisée par une perte des sensations et par une altération sévère de l'activité du système nerveux autonome entraînant des dysfonctionnements multisystémiques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ELP1	rs111033171	AA
ELP1	rs137853022	CC
ELP1	rs28939712	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1764

Maladies héréditaires (génétique)

Déficience intellectuelle sévère et paraplégie spastique progressive

La déficience intellectuelle sévère et la paraplégie spastique progressive sont une paraplégie spastique complexe rare caractérisée par une hypotonie d'apparition précoce qui évolue vers la spasticité, un retard global de développement, une déficience intellectuelle sévère et des troubles de la parole, une microcéphalie, une petite taille et des caractéristiques dysmorphiques. Les patients deviennent souvent non ambulatoires et certains développent des convulsions et des rires stéréotypés.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
AP4S1	rs200440467	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=280763

Maladies héréditaires (génétique)

Déficience intellectuelle liée à l'X syndromique associée à KDM5C

Déficience intellectuelle liée à l'X syndromique par mutation de JARID1C est caractérisé par un déficit intellectuel léger à sévère, associé à des manifestations cliniques variables, incluant spasticité, cryptorchidie, hypoplasie maxillaire, alopécie aerata, épilepsie, petite taille, et troubles du langage et du comportement. A ce jour, il a été décrit dans moins de 15 familles. Il se transmet sur le mode récessif lié à l'X et est dû à des mutations du gène JARID1C(SMCX, codant pour une protéine à domaine JmjC avec activité histone déméthylase.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
KDM5C	rs199422235	CC
KDM5C	rs587780372	GG
MIR6895	rs782246658	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85279

Maladies héréditaires (génétique)

Déficience intellectuelle liée à l'X type Cabezas

Déficience intellectuelle syndromique liée à l'X caractérisée par un retard de développement, une déficience intellectuelle avec trouble sévère de la parole, et petite taille. D'autres signes cliniques variables ont été associés à la maladie, à savoir des troubles du comportement, des anomalies de la marche, des tremblements, des crises épileptiques, un hypogonadisme, une obésité abdominale, une dysmorphie faciale non spécifique et de petites mains et de petits pieds.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CUL4B	rs121434616	GG
CUL4B	rs797044862	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85293

Maladies héréditaires (génétique)

Déficience intellectuelle liée à l'X type Snyder

Le syndrome de Snyder-Robinson (SRS) est un syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X, incluant également une hypotonie, une démarche vacillante, une ostéoporose, une cyphoscoliose et une asymétrie du visage. Une atteinte psychomotrice généralisée sévère évoluant vers une déficience intellectuelle globale modérée à profonde a aussi été observée.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SMS	rs121434610	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3063

Maladies héréditaires (génétique)

Déficience intellectuelle liée à l'X, type Najm

Le déficit intellectuel lié à l'X de type Najm est un syndrome de dysgénésie cérébelleuse rare caractérisé par des manifestations cliniques variables allant d'un léger déficit intellectuel avec ou sans nystagmus congénital à des troubles cognitifs sévères associés à une hypoplasie/atrophie cérébelleuse et pontine et à des anomalies du développement cortical.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CASK	rs137852815	GG
CASK	rs387906705	GG
CASK	rs587783360	GG
CASK	rs587783361	GG
CASK	rs587783364	GG
CASK	rs587783366	TT
CASK	rs587783368	CC
CASK	rs587783369	CC
CASK	rs587783371	GG
CASK	rs794727270	GG
CASK	rs749742837	GG
CASK	rs863224854	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=163937

Maladies héréditaires (génétique)

Déficience intellectuelle non syndromique autosomique dominante

Le syndrome de microdélétion 2q23.1 nouvellement décrit comprend un déficit intellectuel sévère avec un retard de langage prononcé, des anomalies du comportement, notamment une hyperactivité et un rire inapproprié, une petite taille et des convulsions.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MBD5	rs886041003	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=178469

Maladies héréditaires (génétique)

Déficience intellectuelle type Birk-Barel

La déficience intellectuelle de type Birk-Barel est une déficience intellectuelle rare, génétique, syndromique caractérisée par une hypotonie centrale congénitale, un retard de développement, une déficience intellectuelle modérée à sévère et des caractéristiques dysmorphiques subtiles qui évoluent avec le temps (dolichocéphalie, faciès myopathique, ptosis, philtrum court et large , vermillon de la lèvre supérieure en tente, anomalies palatines, légère micro- et/ou rétrognathie). Les patients présentent des mouvements faciaux réduits, une léthargie, des pleurs faibles, une hypoglycémie néonatale transitoire, de graves difficultés d'alimentation et un retard de croissance. La dysphagie, en particulier des aliments solides, la corpulence asthénique, les contractures articulaires et la scoliose sont des caractéristiques supplémentaires.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
KCNK9	rs121908332	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=166108

Maladies héréditaires (génétique)

Dyskinésie familiale avec myokymie faciale

La dyskinésie familiale avec myokymie faciale est un trouble rare du mouvement paroxysmique survenant chez l'enfant et l'adolescent. Elle se caractérise par des mouvements myocloniques, dystoniques et choréiformes paroxysmiques impliquant les membres (surtout les membres supérieurs distaux), le cou et/ou le visage, et qui peuvent augmenter progressivement en fréquence et en sévérité jusqu'à devenir presque constants. Les patients peuvent aussi présenter un retard moteur, une dyskinésie péri-orale et périorbitaire, une dysarthrie, une hypotonie et une faiblesse.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ADCY5	rs796065306	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=324588

Maladies héréditaires (génétique)

Dyskinésie paroxystique induite par l'effort

La dyskinésie paroxystique induite par l'effort (PED) est une forme de dyskinésie paroxystique caractérisée par des crises de dystonie indolores au niveau des extrémités, déclenchées par l'activité physique prolongée.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SLC2A1	rs121909739	CC
SLC2A1	rs121909740	CC
SLC2A1	rs267607061	GG
SLC2A1	rs202060209	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98811

Maladies héréditaires (génétique)

Dissection aortique familiale

La dissection aortique désigne le clivage de la paroi aortique au niveau de la média, résultant dans la formation d'un faux chenal dérivant une partie du flux aortique. Une prédisposition familiale à la formation d'anévrysmes de l'aorte thoracique et des dissections de type A (concernant l'aorte ascendante et/ou la crosse aortique) a été mise en évidence dans environ 19% des patients présentant une dissection de l'aorte thoracique, et plusieurs locient été incriminés à ce jour (16p12.2-p13.13, 3p24-25). Cette prédisposition se transmet de manière autosomique dominante.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=229

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ACTA2	rs869025352	AA
ACTA2	rs397516685	CC
COL3A1	rs869312034	GG
COL3A1	rs587779433	GG
COL3A1	rs587779458	GG
COL3A1	rs587779685	GG
COL3A1	rs794728057	CC
COL3A1	rs1393544920	CC
FBN1	rs137854460	CC
FBN1	rs137854477	CC
FBN1	rs267606800	CC
FBN1	rs193922183	AA
FBN1	rs112660651	CC
FBN1	rs193922209	CC
FBN1	rs149062442	CC
FBN1	rs193922243	CC
FBN1	rs397515764	CC
FBN1	rs397515773	AA
FBN1	rs397515775	CC
FBN1	rs397515784	GG
FBN1	rs397515789	CC
FBN1	rs397515827	CC
FBN1	rs397515828	CC
FBN1	rs587782947	CC
FBN1	rs794728283	GG
FBN1	rs794728281	CC
FBN1	rs112118237	CC
FBN1	rs794728256	CC
FBN1	rs794728253	AA
FBN1	rs794728247	CC
FBN1	rs794728241	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Dysgénésie corticale avec hypoplasie pontocérébelleuse due à une mutation TUBB3

Malformation cérébrale rare, génétique, non syndromique, due à une maladie de la migration neuronale anormale caractérisée par l'association d'une dysplasie corticale et d'une hypoplasie ponto-cérébelleuse, se manifestant par un retard global de développement, une déficience intellectuelle légère à sévère, une hypotonie axiale, un strabisme, un nystagmus et, occasionnellement, une dysplasie optique. hypoplasie nerveuse. L'imagerie cérébrale révèle des malformations variables, y compris une microgyrie à prédominance frontale, une désorganisation et une simplification gyrales, des ganglions de la base dysmorphiques et hypertrophiques, une dysplasie du vermis cérébelleux, une hypoplasie du tronc cérébral/du corps calleux et/ou une agénésie des bulbes olfactifs.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=300570

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TUBB3	rs747480526	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Agénésie complexe du corps calleux liée à l'X

Sous-type clinique congénital, lié à l'X, du syndrome L1 caractérisé par une paraplégie spastique variable, une déficience intellectuelle légère à modérée et une dysplasie, une hypoplasie ou une aplasie du corps calleux. Chez les patients atteints de ce sous-type du syndrome, aucun cas d'hydrocéphalie, de pouces en adduction et d'absence de langage n'est observé.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
L1CAM	rs797045673	GG
L1CAM	rs367665974	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1497

Maladies héréditaires (génétique)

Dysostose acrofaciale post-axiale

Dysostose acrofaciale rare caractérisée par une hypoplasie mandibulaire et malaire, de petites oreilles en forme de coupe, un ectropion des paupières inférieures et des déficits symétriques postaxiaux des membres avec absence du cinquième rayon digital, et une hypoplasie ulnaire.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DHODH	rs201947120	CC
DHODH	rs201230446	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=246

Maladies héréditaires (génétique)

Dysplasie acromicrique

La dysplasie acromicrique est une dysplasie osseuse rare caractérisée par une petite taille, des mains et des pieds courts, une légère dysmorphie faciale et des anomalies des mains caractéristiques à la radiographie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FBN1	rs1131692052	AA
FBN1	rs387906626	TT
FBN1	rs1064797059	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=969

Maladies héréditaires (génétique)

Dysplasie cérébrofaciothoracique

La dysplasie cérébro-facio-thoracique ou syndrome de Pascual-Castroviejo type 1 est un syndrome rare associant une dysmorphie faciale, un déficit intellectuel et des malformations costales et vertébrales.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TMCO1	rs372701032	CC
TMCO1	rs765824628	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1394

Maladies héréditaires (génétique)

Dysplasie osseuse avec incurvation des membres liée à FGFR2

La dysplasie des os courbés liée au FGFR2 est une dysplasie osseuse primaire rare, génétique, létale, caractérisée par des caractéristiques craniofaciales dysmorphiques (oreilles basses, rotation postérieure, hypertélorisme, mégalophtalmie, face médiane aplatie et hypoplasique, micrognathie), hypominéralisation de la calotte crânienne, craniosténose, clavicules et pubis hypoplasiques et os longs pliés (impliquant en particulier les fémurs), causés par des mutations germinales du gène FGFR2. L'éruption prématurée des dents fœtales, l'ostéopénie, l'hirsutisme, la clitoromégalie, l'hyperplasie gingivale et l'hépatosplénomégalie avec hématopoïèse extramédullaire peuvent également être associés.

Analyse multivariée

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FGFR2	rs387906678	AA

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=313855

Maladies héréditaires (génétique)

Dysplasie cranio-fronto-nasale

La dysplasie cranio-fronto-nasale est une maladie liée à l'X très rare, caractérisée par des anomalies craniofaciales, des ongles striés, un déficit intellectuel et des anomalies du squelette et des tissus mous.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
EFNB1	rs104894801	CC
EFNB1	rs104894804	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1520

Maladies héréditaires (génétique)

Dysplasie de Kniest

La dysplasie de Kniest est une collagénopathie sévère de type II caractérisée par un tronc et des membres courts, des articulations proéminentes et une hypoplasie médio-faciale (visage rond avec une racine du nez aplatie).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
COL2A1	rs121912877	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=485

Maladies héréditaires (génétique)

Dysplasie de Singleton-Merten

La dysplasie de Singleton-Merten est caractérisée par une dysplasie dentaire, une calcification progressive de l'aorte thoracique avec sténose, une ostéoporose et une expansion des cavités médullaires des os de la main. Les autres manifestations incluent une atrophie et une faiblesse musculaire généralisée, et des éruptions cutanées chroniques de type psoriasique. Elle a été décrite chez quatre patients non apparentés (hommes et femmes) ainsi que dans une famille comprenant plusieurs hommes atteints.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
IFIH1	rs376048533	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85191

Maladies héréditaires (génétique)

Nanisme diastrophique

Le nanisme diastrophique est une maladie rare caractérisée par une petite taille avec des extrémités courtes (la taille finale d'un adulte est de 120cm +/- 10cm), et des malformations des articulations conduisant à des contractures articulaires multiples (impliquant principalement les épaules, les coudes, les articulations interphalangiennes et les hanches).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SLC26A2	rs104893919	CC
SLC26A2	rs386833492	TT
SLC26A2	rs386833493	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=628

Maladies héréditaires (génétique)

Dysplasie ectodermique hidrotique

Le syndrome de Clouston (ou dysplasie ectodermique hidrotique) est caractérisé par la triade clinique suivante : une dystrophie unguéale, une alopécie et une hyperkératose palmoplantaire.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GJB6	rs104894415	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=189

Maladies héréditaires (génétique)

Dysplasie ectodermique hypohidrotique

La dysplasie ectodermique hypohidrotique (DEH) est une maladie génétique du développement de l'ectoderme caractérisée par des malformations des structures ectodermiques telles que la peau, les cheveux, les dents et les glandes sudoripares. Elle est composée de trois sous-types quasiment indifférenciables sur le plan clinique, associés à l'altération de la sudation comme symptôme majeur : la DEH liée à l'X, la DEH autosomique récessive (AR-HED) et la DEH autosomique dominante (AD-HED), ainsi que d'un quatrième sous-type rare avec une immunodéficience comme manifestation principale (DEH avec immunodéficience) .

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
EDAR	rs121908452	GG
EDAR	rs121908453	CC
EDAR	rs747806672	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=238468

Maladies héréditaires (génétique)

Dysplasie épiphysaire multiple type Beighton

Dysplasie osseuse primaire rare caractérisée par l'association d'une dysplasie épiphysaire multiple, d'une déficience visuelle (avec myopie progressive précoce, amincissement de la rétine et de la cataracte) et d'une surdité de transmission. Les patients sont de petite taille et présentent une brachydactylie, une déformation de type genu valgum et des douleurs articulaires.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LOC1053	rs121912882	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=166011

Maladies héréditaires (génétique)

Dysplasie spondylo-épiphysaire congénitale

La dysplasie congénitale spondyloépiphysaire (SEDC) est une chondrodysplasie caractérisée par une petite taille disproportionnée, des épiphyses anormales et des corps vertébraux aplatis.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
COL2A1	rs121912870	CC
COL2A1	rs121912874	GG
COL2A1	rs864621973	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=94068

Maladies héréditaires (génétique)

Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type PAPPS2

La dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Pakistani est caractérisée par une petite taille, des membres inférieurs courts et arqués, une brachydactylie légère, une cyphoscoliose, une démarche anormale, les articulations du genou élargies, une ostéoarthropathie précoce, et une intelligence normale.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PAPSS2	rs121908952	CC
PAPSS2	rs201203612	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93282

Maladies héréditaires (génétique)

Dysplasie spondyloépiphysaire, type Stanescu

Dysplasie spondyloépiphysaire rare caractérisée par des contractures articulaires progressives, accompagnées d'une maladie articulaire dégénérative précoce, affectant notamment le genou, la hanche et les doigts. Les patients sont de taille normale, mais présentent des troubles de la marche, des douleurs articulaires, une hypertrophie des articulations accompagnée de contractures et d'une mobilité articulaire limitée. Les clichés radiologiques mettent en évidence une platyspondylie généralisée, une hypoplasie de l'os iliaque, des os tubulaires aux épiphyses aplaties et aux métaphyses écartées, et de larges cols fémoraux allongés avec une coxa valga marquée. L'examen histopathologique du cartilage révèle des inclusions cytoplasmiques, positives à la coloration PAS, dans les chondrocytes.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
COL2A1	rs869312907	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=459051

Maladies héréditaires (génétique)

Dysplasie spondylo-épimétaphysaire avec luxations multiples

Dysplasie spondylo-épimétaphysaire avec luxations multiples caractérisée par une hypoplasie médio-faciale, une petite taille, une laxité articulaire généralisée, des luxations articulaires multiples (le plus souvent des genoux et des hanches), un mauvais alignement des membres (genu valgum/genu varum) et une déformation progressive de la colonne vertébrale (exemple : cyphose/scoliose). La radiographie révèle des métacarpiens et des métatarses très fins caractéristiques, ainsi que des épiphyses petites et irrégulières, des irrégularités métaphysaires avec des stries verticales, des cols fémoraux resserrés et une légère platyspondylie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
KIF22	rs193922921	CC
KIF22	rs193922922	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93360

Maladies héréditaires (génétique)

Dysplasie spondylo-épimétaphysaire type Strudwick

La dysplasie spondylo-épimétaphysaire congénitale type Strudwick est caractérisée par une petite taille disproportionnée dès la naissance (avec un tronc très court et des membres courts) et des anomalies squelettiques (lordose, scoliose, vertèbres aplaties, thorax en carène, coxa vara, pied bot, et anomalies des épiphyses ou des métaphyses).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
COL2A1	rs121912880	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93346

Maladies héréditaires (génétique)

Dysplasie frontonasale acromélique

La dysplasie frontonasale acromélique est un variant rare de la dysplasie frontonasale. Elle est caractérisée par une dysmorphie faciale (fontanelle large, hypertélorisme, pointe nasale bifide, fente nasale, brachycéphalie, fente médiane du visage, bouche en forme de carpe), des malformations cérébrales (lipome inter-hémisphérique, agénésie du corps calleux) et des membres (hypoplasie/aplasie tibiale, pieds bots, polydactylie préaxiale symétrique des pieds, ongles des halluces épaissis et en forme de club au niveau bilatéral), ainsi qu'un déficit intellectuel. Les autres manifestations rapportées parfois incluent un bulbe olfactif absent, un hypopituitarisme et une cryptorchidie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ZSWIM6	rs587777695	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1827

Maladies héréditaires (génétique)

Dysplasie gnatho-diaphysaire

La dysplasia gnatho-diaphysaire est une dysplasie osseuse rare caractérisée par une fragilité osseuse, de fréquentes fractures osseuses à un jeune âge, des lésions cémento-osseuses des os de la mâchoire, une incurvation des os longs (tibia et fibula) et une sclérose diaphysaire des longs os associée à une ostéopénie généralisée. La maladie suit un mode de transmission autosomique dominant.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ANO5	rs142027093	GG
ANO5	rs749645231	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=53697

Maladies héréditaires (génétique)

Dysplasie immuno-osseuse de Schimke

Maladie rare et multisystémique caractérisée par une dysplasie spondylo-épiphysaire et une petite taille disproportionnée, une dysmorphie faciale, une immunodéficience à lymphocytes T et une néphropathie protéinique progressive résistant aux stéroïdes.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SMARCAL	rs119473033	GG
SMARCAL	rs119473037	CC
SMARCAL	rs119473038	CC
SMARCAL	rs267607071	GG
SMARCAL	rs864309531	GG
SMARCAL	rs761546902	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1830

Maladies héréditaires (génétique)

Dysplasie odonto-onychodermique

La dysplasie odonto-onycho-dermique est une forme de dysplasie ectodermique caractérisée par une hyperkératose et une hyperhidrose palmo-plantaires, des plaques atrophiques dans la région malaire, une hypodontie, des dents coniques, une onychodysplasie, et des cheveux secs et épars.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
WNT10A	rs121908118	GG
WNT10A	rs121908121	GG
WNT10A	rs762739726	CC
WNT10A	rs377416834	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2721

Maladies héréditaires (génétique)

Dysplasie oto-spondylo-mégaépiphysaire

La dysplasie oto-spondylo-mégaépiphysaire (OSMED) est une anomalie innée de formation du collagène des cartilages qui se caractérise par une surdité neurosensorielle, des épiphyses élargies, une dysplasie squelettique avec des membres disproportionnellement courts, des anomalies vertébrales et un faciès caractéristique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
COL11A2	rs121912945	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1427

Maladies héréditaires (génétique)

Dysplasie thanatophore

Dysplasie osseuse primaire avec micromélie caractérisée par une micromélie, une macrocéphalie, une étroitesse de la cage thoracique et une dysmorphie faciale caractéristique. Elle inclut la dysplasie thanatophore (TD pour thanatophoric dysplasia) de type 1 (TD1) et de type 2 (TD2), que l'on distingue l'une de l'autre en fonction de la forme du crâne et du fémur.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FGFR3	rs121913479	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2655

Maladies héréditaires (génétique)

Dysplasie valvulaire myxomatose liée à l'X associée à FLNA

Malformation cardiaque génétique rare caractérisée par une dégénérescence myxomateuse progressive, principalement de la valve mitrale (mais l'atteinte de plusieurs valves n'est pas rare), se manifestant par un épaississement et un dysfonctionnement de la valve avec une sténose de degré variable, un prolapsus et/ou une régurgitation mitrale et pouvant entraîner une insuffisance cardiaque létale. Une peau hyperextensible et une hypermobilité articulaire ont été rapportées chez certains patients. Le phénotype est plus sévère chez les hommes hémizygotes que chez les femmes hétérozygotes.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FLNA	rs267606815	GG
FLNA	rs797045044	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=555877

Maladies héréditaires (génétique)

Dysplasie ventriculaire droite arythmogène familiale isolée

La dysplasie ventriculaire droite arythmogène familiale isolée (DVDA) est la forme familiale autosomique dominante de DVDA, une maladie cardiomusculaire caractérisée par des arythmies ventriculaires avec configuration en bloc de branche gauche, mettant en jeu le pronostic vital. Elle peut se manifester manifeste par des palpitations, une tachycardie ventriculaire, une syncope et des crises cardiaques subites et fatales. Elle est due à une dystrophie et au remplacement fribo-lipidique du myocarde ventriculaire droit, ce qui peut conduire à des anévrismes ventriculaires droits.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=217656

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DSP	rs397516915	CC
DSP	rs397516940	CC
DSP	rs397516943	CC
DSP	rs397516955	GG
DSP	rs727504443	GG
DSP	rs767643821	CC
DSP	rs770873593	CC
DSP	rs794728124	CC
DSP	rs141026028	CC
DSP	rs886039178	CC
DSP	rs886039343	CC
DSP	rs1060500618	CC
DSP	rs746877365	CC
DSP	rs1060500609	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Dystonie dopa-sensible par déficit en sépiaptérine réductase

La dystonie dopa-sensible (DRD) par déficit en sépiaptérine réductase (SRD) est un trouble neurométabolique très rare caractérisé par une dystonie avec fluctuations diurnes, une hypotonie axiale, des crises oculogyres et un retard du développement moteur et cognitif.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SPR	rs104893665	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=70594

Maladies héréditaires (génétique)

Dystonie généralisée à début précoce par les membres

La dystonie de torsion à début précoce est un trouble rare du mouvement caractérisé par des contractions musculaires ou des postures involontaires, répétitives et soutenues affectant une ou plusieurs régions du corps.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TOR1A	rs760768475	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=256

Maladies héréditaires (génétique)

Dystonie-parkinsonisme de l'adulte

La dystonie-parkinsonisme de l'adulte est une maladie neurodégénérative rare qui se présente généralement avant l'âge de 30 ans. Elle se caractérise par une dystonie, un syndrome parkinsonien sensible à la lévodopa (L-dopa), un syndrome pyramidal et une détérioration rapide des fonctions cognitives.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
BAIAP2L2	rs121908686	CC
BAIAP2L2	rs121908687	GG
PLA2G6	rs199935023	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=199351

Maladies héréditaires (génétique)

Dystrophie cornéenne de Reis-Bücklers

La dystrophie cornéenne de Reis-Bücklers (RBCD), aussi connue sous le nom de dystrophie cornéenne granulaire superficielle, est une forme rare de dystrophie cornéenne superficielle caractérisée par des opacités réticulaires symétriques bilatérales sur la cornée centrale superficielle, avec une détérioration progressive de la vision.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TGFBI	rs121909211	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98961

Maladies héréditaires (génétique)

Dystrophie cornéenne granulaire type II

La dystrophie cornéenne granulaire type II (GCDII) est une forme rare de dystrophie cornéenne stromale caractérisée par des dépôts aux contours irréguliers et bien démarqués sur le stroma cornéen central superficiel, et avec détérioration progressive de la vision.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TGFBI	rs121909211	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98963

Maladies héréditaires (génétique)

Dystrophie cornéenne granulaire type I

La dystrophie cornéenne granulaire type I (GCDI) est une forme rare de dystrophie cornéenne stromale caractérisée par de multiples petits dépôts sur le stroma cornéen central superficiel, et une détérioration progressive de la vision qui peut être grave dans certains cas.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TGFBI	rs121909210	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98962

Maladies héréditaires (génétique)

Dystrophie cornéenne grillagée type I

La dystrophie cornéenne grillagée type I (LCDI) est une forme fréquente de dystrophie cornéenne stromale caractérisée par un réseau d'opacités filamenteuses délicatement entremêlées dans la cornée, avec une détérioration progressive de la vision sans manifestations systémiques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TGFBI	rs121909210	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98964

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Bietti

Maladie rare de dégénérescence tapétorétinienne progressive autosomique récessive, survenant dans la troisième décennie de la vie, caractérisée par de petits dépôts cristallins scintillants dans la rétine postérieure et le limbe cornéen, en plus de la sclérose des vaisseaux choroïdiens, se manifestant par une héméralopie, une baisse de la vision, un scotome paracentral et, dans les derniers stades de la maladie, une cécité légale.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CYP4V2	rs119103283	TT
CYP4V2	rs199476183	AA
CYP4V2	rs199476203	GG
CYP4V2	rs199476204	CC
CYP4V2	rs199476189	GG
CYP4V2	rs199476197	AA
CYP4V2	rs369063468	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=41751

Maladies héréditaires (génétique)

Dystrophie endothéliale congénitale héréditaire type II

La dystrophie endothéliale congénitale héréditaire type II (CHED II) est un sous-type rare de dystrophie cornéenne postérieure caractérisé par une cornée à l'aspect de verre dépoli diffus, un épaississement important de la cornée avec nystagmus dès la naissance ou dans la petite enfance, avec une vision brouillée.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SLC4A11	rs121909388	GG
SLC4A11	rs121909392	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=293603

Maladies héréditaires (génétique)

Dystrophie maculaire annulaire concentrique bénigne

La dystrophie maculaire annulaire concentrique bénigne (BCAMD) est une dystrophie maculaire dominante autosomique progressive caractérisée par une hypopigmentation parafovéale suivie d'un phénotype de type rétinite pigmentaire (nyctalopie et perte de vision périphérique) avec une configuration en œil de bœuf.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ABCA4	rs61749423	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=251287

Maladies héréditaires (génétique)

Dystrophie musculaire congénitale avec atteinte cérébelleuse

La dystrophie musculaire congénitale avec atteinte cérébelleuse est une dystrophie musculaire congénitale rare due à une dystroglycanopathie caractérisée par une faiblesse musculaire proximale avec une tendance à l'hypertrophie musculaire et à la pseudohypertrophie, des troubles cognitifs variables, une microcéphalie, une hypoplasie cérébelleuse avec ou sans kystes et d'autres anomalies cérébrales structurelles.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=370959

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FKRP	rs104894681	CC
FKRP	rs28937903	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Dystrophie musculaire congénitale par déficit en intégrine alpha -7

La dystrophie musculaire congénitale avec déficit en intégrine alpha-7 est une dystrophie musculaire congénitale génétique rare due à une anomalie des protéines de la matrice extracellulaire caractérisée par un retard précoce du développement moteur et une faiblesse musculaire avec une légère élévation de la créatine kinase sérique, qui peut être suivie d'une évolution progressive de la maladie avec faiblesse musculaire et atrophie principalement proximales, régression du développement moteur, scoliose et insuffisance respiratoire.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ITGA7	rs17854600	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=34520

Maladies héréditaires (génétique)

Dystrophie musculaire congénitale d'Ullrich

La dystrophie musculaire congénitale d'Ullrich (DMCU) est caractérisée par une faiblesse musculaire généralisée de début précoce et lentement progressive, des multiples contractures des articulations proximales, une hypermobilité des articulations distales, et une intelligence normale.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
COL6A3	rs398124119	GG
COL6A3	rs398124126	CC
COL6A3	rs398124128	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=75840

Maladies héréditaires (génétique)

Dystrophie musculaire congénitale due à une mutation de LMNA

Dystrophie musculaire congénitale rare caractérisée par une hypotonie axiale importante, principalement à type de faiblesse musculaire proximale des membres supérieurs et distale des membres inférieurs, de contractures articulaires (affectant d'abord les muscles distaux, puis les muscles proximaux), de rigidité de la colonne vertébrale et d'insuffisance respiratoire progressive, en présence d'un taux sérique modérément élevé de créatine kinase. Des cas d'arythmies cardiaques et de mort subite cardiaque ont également été rapportés.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LMNA	rs121912496	CC
LMNA	rs60458016	GG
LMNA	rs267607632	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=157973

Maladies héréditaires (génétique)

Dystrophie musculaire de Becker

Dystrophie musculaire génétique rare caractérisée par une fonte musculaire progressive et une faiblesse due à la dégénérescence des muscles squelettiques, lisses et cardiaques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DMD	rs5030730	GG
DMD	rs398122853	CC
DMD	rs398123935	GG
DMD	rs398124002	AA
DMD	rs373286166	CC
DMD	rs794727666	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98895

Maladies héréditaires (génétique)

Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1A

La dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1A (LGMD1A) est un sous-type de dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante survenant à l'âge adulte. Elle se caractérise par une faiblesse des muscles proximaux des ceintures scapulaire et de la hanche (évoluant en une faiblesse distale), une voix nasale et une dysarthrie. Les autres manifestations incluent une étroitesse des tendons du talon, une réduction des réflexes tendineux et des taux élevés en créatine kinase sérique. Une insuffisance respiratoire, une légère faiblesse faciale et une dysphagie peuvent aussi s'observer.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MYOT	rs121908457	CC
PKD2L2	rs28937597	CC
PKD2L2	rs121908458	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=266

Maladies héréditaires (génétique)

Dystrophie musculaire des ceintures associée à DNAJB6 D1

La dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1D (LGMD1D) est un sous-type de dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante caractérisé par la survenue à l'âge adulte d'une faiblesse proximale de la ceinture pelvienne, lentement progressive, sans atteinte de la ceinture scapulaire ou avec une atteinte minimale. Il n'y a pas d'atteinte respiratoire ou cardiaque. Des taux légèrement à modérément élevés de créatine kinase sérique sont souvent observés, ainsi que des troubles de la marche.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DNAJB6	rs149278319	CC
DNAJB6	rs387907150	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=34516

Maladies héréditaires (génétique)

Dystrophie musculaire des ceintures liée à la calpaïne-3 R1

La dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2A (LGMD2A) est un sous-type de dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive, survenant à des âges divers. Elle se caractérise par une faiblesse progressive, habituellement symétrique et sélective, et une atrophie des muscles proximaux des ceintures scapulaire et pelvienne, sans atteinte faciale ou cardiaque. Le muscle grand fessier, les adducteurs des cuisses et les muscles du compartiment postérieur des membres sont les plus fréquemment touchés. Les manifestations cliniques incluent une intolérance à l'exercice, une démarche dandinante, une scapula ailée et une pseudo-hypertrophie des mollets.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=267

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CAPN3	rs80338802	GG
CAPN3	rs121434544	GG
CAPN3	rs121434547	CC
CAPN3	rs121434548	GG
CAPN3	rs201736037	AA
CAPN3	rs149095128	CC
CAPN3	rs587780290	GG
CAPN3	rs727503839	GG
CAPN3	rs141656719	CC
CAPN3	rs794726871	CC
CAPN3	rs557164942	CC
CAPN3	rs147774793	CC
CAPN3	rs778768583	GG
CAPN3	rs774048743	GG
CAPN3	rs374665929	AA
CAPN3	rs863224956	GG
CAPN3	rs863224957	CC
CAPN3	rs863224959	CC
CAPN3	rs863224960	GG
CAPN3	rs863224961	GG
CAPN3	rs863224962	AA
CAPN3	rs761211705	GG
CAPN3	rs776043976	CC
CAPN3	rs149914792	GG
CAPN3	rs369552114	GG
CAPN3	rs199806879	CC
CAPN3	rs200379491	AA
DYSF	rs727503915	GG
LOC1053	rs863224964	GG
LOC1053	rs878854364	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Dystrophie musculaire des ceintures liée à la titine R10

La dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2J (LGMD2J) est une forme de dystrophie musculaire des ceintures caractérisée par une faiblesse proximale progressive sévère atteignant finalement les muscles distaux, et apparaissant habituellement pendant l'enfance. Elle peut aussi survenir entre la première et la troisième décennie. Certains patients restent ambulants, mais la plupart deviennent dépendants d'un fauteuil roulant vingt ans après l'apparition de la maladie.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=140922

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TTN	rs397517481	CC
TTN	rs397517689	GG
TTN	rs751746401	GG
TTN AS1	rs397517589	GG
TTN AS1	rs397517601	CC
TTN AS1	rs397517624	CC
TTN AS1	rs72646831	GG
TTN AS1	rs72646846	GG
TTN AS1	rs397517735	AA
TTN AS1	rs727503586	AA
TTN AS1	rs557312035	GG
TTN AS1	rs574660186	GG
TTN AS1	rs794727539	GG
TTN AS1	rs112188483	CC
TTN AS1	rs781540455	GG
TTN AS1	rs794729278	GG
TTN AS1	rs72646837	CC
TTN AS1	rs761807131	CC
TTN AS1	rs751502842	GG
TTN AS1	rs565675340	GG
TTN AS1	rs543860009	GG
TTN AS1	rs72677247	AA
TTN AS1	rs886038916	GG
TTN AS1	rs886042331	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Dystrophie musculaire des ceintures associée à POMT1 R11

La dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2K (LGMD2K) est une forme de dystrophie musculaire des ceintures caractérisée par faiblesse musculaire proximale lentement progressive apparaissant pendant l'enfance (s'accompagnant d'une fatigue et de difficultés pour courir et monter les escaliers) et par un retard du développement. Tous les patients présentent un déficit intellectuel léger et une microcéphalie, sans anomalie cérébrale structurelle visible. Une légère pseudo-hypertrophie est aussi rapportée, ainsi que des contractures articulaires au niveau des chevilles.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
POMT1	rs119462982	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=86812

Maladies héréditaires (génétique)

Dystrophie musculaire des ceintures liée à l'anoctamine-5 R12

La dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2L (LGMD2L) est une forme de dystrophie musculaire des ceintures caractérisée le plus souvent par une faiblesse proximale des membres inférieurs, l'un des signes initiaux étant des difficultés pour se mettre sur la pointe des pieds. La dystrophie survient à l'âge adulte, avec un étalement entre onze et cinquante et un ans. Une faiblesse des membres inférieurs distaux et des membres supérieurs proximaux est aussi observée fréquemment, ainsi qu'une atrophie des quadriceps (le plus souvent), des biceps brachiaux et des muscles du bas de la jambe. Certains cas présentent une hypertrophie du mollet. La LGMD2L progresse lentement. La plupart des patients restent ambulants jusqu'à la fin de l'âge adulte.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ANO5	rs137854524	CC
ANO5	rs398124625	GG
ANO5	rs137854526	TT
ANO5	rs372221490	GG
ANO5	rs566415362	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=206549

Maladies héréditaires (génétique)

Dystrophie musculaire des ceintures associée à POMT2 R14

La dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2N (LGMD2N) est une forme de dystrophie musculaire des ceintures caractérisée pendant la petite enfance par une faiblesse proximale (se manifestant par un ralentissement pendant une course), associée à une hypertrophie des mollets, une légère lordose, une scapula alataet un déficit intellectuel léger ou absent.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
POMT2	rs587780423	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=206559

Maladies héréditaires (génétique)

Dystrophie musculaire des ceintures associée à GMPPB R19

La dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2T (LGMD2T) est une forme de dystrophie musculaire des ceintures pouvant se manifester de la naissance au début de l'enfance. Elle se caractérise par une hypotonie, une microcéphalie, une faiblesse musculaire proximale légère (conduisant à une acquisition retardée de la marche et à des difficultés pour monter des escaliers), un léger déficit intellectuel et une épilepsie. Les signes additionnels rapportés chez certains patients incluent des cataractes, un nystagmus, une cardiomyopathie et une insuffisance respiratoire.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GMPPB	rs142336618	CC
RNF123	rs199922550	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=363623

Maladies héréditaires (génétique)

Dystrophie musculaire des ceintures liée à la dysferline R2

La dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2B (LGMD2B) est un sous-type de dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive survenant en fin d'adolescence ou en début d'âge adulte. Elle se présente par une faiblesse proximale, lentement progressive et par une atrophie des muscles des ceintures scapulaire et pelvienne. Les muscles respiratoires et cardiaques ne sont pas impliqués. Une hypertrophie des muscles des mollets est souvent observée, ainsi que des taux élevés de créatine kinase sérique.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=268

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DYSF	rs121908955	CC
DYSF	rs121908956	CC
DYSF	rs121908963	GG
DYSF	rs786205084	GG
DYSF	rs398123763	GG
DYSF	rs398123765	TT
DYSF	rs202044973	CC
DYSF	rs398123768	GG
DYSF	rs377735262	CC
DYSF	rs140108514	GG
DYSF	rs398123787	GG
DYSF	rs398123789	CC
DYSF	rs398123794	GG
DYSF	rs373585652	CC
DYSF	rs398123800	GG
DYSF	rs201869739	GG
DYSF	rs727503911	CC
DYSF	rs201049092	GG
DYSF	rs756328339	AA
DYSF	rs370874727	AA
DYSF	rs794727636	CC
DYSF	rs766016391	GG
DYSF	rs794727851	GG
DYSF	rs141497053	GG
DYSF	rs746873768	CC
DYSF	rs369607332	CC
DYSF	rs863225021	CC
DYSF	rs150877497	GG
DYSF	rs746315830	CC
DYSF	rs199543257	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Dystrophie musculaire des ceintures liée à l'alpha-sarcoglycane R3

La dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2D (LGMD2D) est un sous-type de dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive. Elle se caractérise par l'apparition au cours de l'enfance d'une faiblesse proximale progressive des muscles des ceintures scapulaire et pelvienne, ce qui conduit à des difficultés pour marcher, une scapula ailée, une hypertrophie des mollets et des contractures des tendons d'Achille, induisant une démarche sur la pointe des pieds. L'atteinte respiratoire et cardiaque est rare.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LOC1053	rs137852621	GG
LOC1053	rs28933693	CC
LOC1053	rs371675217	GG
LOC1053	rs768814872	TT
LOC1053	rs758647756	CC
LOC1053	rs138945081	CC
SGCA	rs137852623	CC
SGCA	rs143570936	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=62

Maladies héréditaires (génétique)

Dystrophie musculaire des ceintures liée au bêta-sarcoglycane R4

La dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2E (LGMD2E) est un sous-type de dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive survenant de l'enfance à l'adolescence. Elle se présente par une faiblesse progressive des muscles des ceintures scapulaire et pelvienne, la ceinture pelvienne étant la plus touchée (muscles adducteurs et fléchisseurs de la hanche). Habituellement, les muscles des genoux sont les premiers et les plus affectés. Les stades avancés de la maladie sont caractérisés par une atteinte de la ceinture scapulaire (conduisant à un décollement des omoplates) et des groupes musculaires distaux. Une hypertrophie des mollets, une cardiomyopathie, une atteinte respiratoire, des contractures tendineuses, une scoliose et une myoglobinurie induite par l'exercice peuvent s'observer.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SGCB	rs28936383	GG
SGCB	rs104893868	AA
SGCB	rs104893869	CC
SGCB	rs150518260	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=119

Maladies héréditaires (génétique)

Dystrophie musculaire des ceintures liée au gamma-sarcoglycane R5

La dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2C (LGMD2C) est un sous-type de dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive survenant pendant l'enfance. Elle se caractérise par une faiblesse progressive des muscles des ceintures scapulaire et pelvienne, et par une atrophie souvent associée à une hypertrophie des mollets, une faiblesse diaphragmatique et/ou des anomalies cardiaques variables. Des taux légèrement à modérément élevés de créatine kinase sérique sont retrouvés, ainsi qu'un signe de Gower positif.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LOC1079	rs104894422	GG
LOC1079	rs104894423	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=353

Maladies héréditaires (génétique)

Dystrophie musculaire des ceintures liée à la téléthonine R7

La dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2G (LGMD2G) est un sous-type léger de dystrophie musculaire des ceintures, autosomique récessif. Elle se caractérise par la survenue à des âges variés (de la petite enfance à l'adolescence) d'une faiblesse des muscles proximaux des membres supérieurs et inférieurs, et d'une atrophie. Sont aussi rapportées des scapulas légèrement ailées et une hypertrophie des mollets, sans atteinte respiratoire ou cardiaque.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TCAP	rs104894655	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=34514

Maladies héréditaires (génétique)

Dystrophie musculaire des ceintures associée à FKRP R9

Forme de dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive dont l'âge de début et le spectre phénotypique sont très variables. La maladie est généralement caractérisée par une faiblesse proximale à progression lente de la musculature des ceintures pelvienne et scapulaire (touchant principalement les membres inférieurs), fréquemment associée à une démarche dandinante, un décollement des omoplates (scapula alata), une hypertrophie du mollet et de la langue, une myalgie induite par l'effort, une faiblesse des muscles de l'abdomen, une cardiomyopathie, une atteinte des muscles respiratoires et une myoglobinurie et/ou des taux élevés de créatinine kinase sérique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FKRP	rs28937900	CC
FKRP	rs104894682	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=34515

Maladies héréditaires (génétique)

Dystrophie musculaire de Duchenne

Dystrophie musculaire rare d'origine génétique, caractérisée par une atrophie et une faiblesse musculaires progressives dues à une dégénérescence des muscles squelettiques, lisses et cardiaques.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98896

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DMD	rs128625228	GG
DMD	rs128625229	GG
DMD	rs104894787	GG
DMD	rs201366610	GG
DMD	rs128626235	GG
DMD	rs146071084	AA
DMD	rs128626232	GG
DMD	rs128626242	CC
DMD	rs128626246	CC
DMD	rs128626249	GG
DMD	rs128626250	GG
DMD	rs128626251	GG
DMD	rs104894790	GG
DMD	rs104894797	GG
DMD	rs128627256	GG
DMD	rs398123827	GG
DMD	rs398123828	CC
DMD	rs398123832	GG
DMD	rs398123833	GG
DMD	rs398123834	CC
DMD	rs398123852	GG
DMD	rs398123853	GG
DMD	rs398123862	CC
DMD	rs398123865	GG
DMD	rs398123870	GG
DMD	rs398123883	GG
DMD	rs398123884	CC
DMD	rs398123888	GG
DMD	rs398123889	CC
DMD	rs398123901	CC
DMD	rs398123903	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Dystrophie musculaire tibiale

La dystrophie musculaire tibiale (DMT) est une myopathie distale caractérisée par une faiblesse musculaire des compartiments antérieurs des membres inférieurs, apparaissant entre la quatrième et la septième décennie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TTN AS1	rs587780495	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=609

Maladies héréditaires (génétique)

Dystrophie musculaire type Selcen

La dystrophie musculaire type Selcen est caractérisée par une faiblesse musculaire généralisée progressive associée à une cardiomyopathie et à une insuffisance respiratoire se développant à l'adolescence. La maladie apparaît pendant la petite enfance et présente une évolution rapide.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
BAG3	rs121918312	CC
BAG3	rs397516881	GG
BAG3	rs117749531	GG
BAG3	rs869248137	CC
BAG3	rs1057517945	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=199340

Maladies héréditaires (génétique)

Dystrophie neuroaxonale infantile

La dystrophie neuroaxonale infantile (DNAI) est un syndrome neurodégénératif rare se caractérisant par une régression psychomotrice et une atteinte neurologique progressive avec des signes pyramidaux symétriques et une hypotonie marquée au niveau du tronc. La maladie progresse vers une tétraplégie spastique, un déficit visuel et une démence. L'épilepsie est rare et survient généralement dans les stades avancés de la maladie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PLA2G6	rs200075782	GG
PLA2G6	rs587784347	GG
PLA2G6	rs587784339	GG
PLA2G6	rs587784327	CC
PLA2G6	rs587784363	CC
PLA2G6	rs587784359	GG
PLA2G6	rs794729212	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35069

Maladies héréditaires (génétique)

Dystrophie maculaire en ailes de papillon

Une dystrophie à motifs rares de l'épithélium pigmentaire rétinien caractérisée par une accumulation anormale de lipofuscine dans une distribution en forme de papillon au niveau de l'épithélium pigmentaire rétinien. Les patients se manifestent par une perte de vision lentement progressive qui ne devient souvent apparente qu'à un âge avancé.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PRPH2	rs121918563	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99001

Maladies héréditaires (génétique)

Dystrophie progressive des cônes

Dystrophie rétinienne rare caractérisée par une photophobie, une perte progressive de l'acuité visuelle, un nystagmus, des troubles du champ visuel, une vision anormale des couleurs et des signes d'un dysfonctionnement des cônes mis en évidence par des examens psychophysiques et électrophysiologiques. La dystrophie progressive des cônes apparait généralement dans l'enfance ou au début de la vie adulte, et une tendance au dysfonctionnement des photorécepteurs à bâtonnets s'observe chez les patients d'un âge plus avancé.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PDE6C	rs762426409	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1871

Maladies héréditaires (génétique)

Dystrophie rétinienne type Bothnie

La dystrophie rétinienne de Bothnie est une forme rare de dystrophie rétinienne, observée principalement dans le nord de la Suède, se présentant dans la petite enfance avec une cécité nocturne et une maculopathie progressive avec une diminution de l'acuité visuelle, conduisant finalement à la cécité à l'âge adulte. On note également une dégénérescence rétinienne, sans formation évidente de spicules osseux, accompagnée d'une altération des champs visuels et de la présence typique d'une rétinite ponctuée albescens au pôle postérieur.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
RLBP1	rs28933990	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85128

Maladies héréditaires (génétique)

Dystrophie maculaire vitelliforme de Best

La dystrophie maculaire vitelliforme de Best (DMVB) est une dystrophie maculaire génétique caractérisée par une perte de l'acuité visuelle centrale, une métamorphopsie et une diminution du rapport d'Arden secondairement à une lésion de type « jaune d'oeuf au plat » situé dans la région fovéale ou parafovéale.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LOC1079	rs28940570	CC
LOC1079	rs267606677	AA
LOC1079	rs281865238	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1243

Maladies héréditaires (génétique)

DPM1-CDG

Le syndrome CDG (Congenital Disorders of glycosylation) désigne un groupe de maladies autosomiques récessives touchant la synthèse des glycoprotéines. Le syndrome CDG de type le se caractérise par un retard psychomoteur, des convulsions, une hypotonie, une dysmorphie faciale et une microcéphalie. Des anomalies oculaires sont très fréquentes.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MOCS3	rs139624629	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79322

Maladies héréditaires (génétique)

Ectopie du cristallin familiale

L'ectopie du cristallin familiale (ECF) est une maladie oculaire rare et cliniquement variable, caractérisée par une luxation du cristallin qui provoque souvent une réduction significative de l'acuité visuelle.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FBN1	rs137854464	CC
FBN1	rs137854480	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1885

Maladies héréditaires (génétique)

Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial type II

Dysplasie osseuse rare et nanisme microcéphalique primordial, caractérisés par un retard de croissance pré- et post-natal sévère, une microcéphalie marquée proportionnée par rapport au reste du corps, une dysplasie squelettique, une dentition anormale, une résistance à l'insuline et un risque accru de maladie cérébrovasculaire.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PCNT	rs119479063	GG
PCNT	rs181690344	CC
PCNT	rs587784308	GG
PCNT	rs369195346	GG
PCNT	rs587784321	CC
PCNT	rs151020551	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2637

Maladies héréditaires (génétique)

Encéphalopathie myo-neuro-gastrointestinale

L'encéphalopathie myo-neuro-gastrointestinale désignée par l'acronyme MNGIE (Mitochondrial NeuroGastroIntestinal Encephalomyopathy) associe des troubles de la motricité gastro-intestinale, une neuropathie périphérique, une ophtalmoplégie externe chronique progressive et une leucoencéphalopathie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SCO2	rs121913039	CC
TYMP	rs863224255	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=298

Maladies héréditaires (génétique)

Encéphalopathie épileptique associée à KCNQ2

L'encéphalopathie épileptique liée à KCNQ2 est une forme sévère d'épilepsie néonatale qui se manifeste généralement chez le nouveau-né au cours de la première semaine de vie par des convulsions (affectant alternativement les deux côtés du corps), souvent accompagnées de secousses cloniques ou de comportements moteurs plus complexes, ainsi que des signes d'encéphalopathie tels qu'une hypotonie diffuse, une spasticité des membres, un manque de fixation et de suivi visuels et une déficience intellectuelle légère à modérée. La gravité peut aller de crises convulsives contrôlées à réfractaires et d'une déficience intellectuelle légère/modérée à sévère.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=439218

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
KCNQ2	rs74315392	GG
KCNQ2	rs587777219	GG
KCNQ2	rs727503974	GG
KCNQ2	rs794727740	CC
KCNQ2	rs794727813	CC
KCNQ2	rs796052643	GG
KCNQ2	rs796052626	GG
KCNQ2	rs796052621	CC
KCNQ2	rs796052620	AA
KCNQ2	rs864321707	GG
KCNQ2	rs886041262	CC
KCNQ2	rs1057516095	GG
KCNQ2	rs1057516094	GG
KCNQ2	rs796052618	CC
LOC1053	rs796052645	CC
LOC1053	rs796052655	CC
LOC1053	rs796052653	CC
LOC1053	rs796052652	GG
LOC1053	rs118192234	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Encéphalopathie épileptique infantile précoce

L'encéphalopathie épileptique infantile précoce (EEIP) ou syndrome d'Ohtahara est l'une des formes les plus sévères d'encéphalopathie épileptique liée à l'âge. Elle se caractérise par l'apparition au cours des trois premiers mois de vie de spasmes toniques pouvant être généralisées ou latéralisées, indépendamment du cycle du sommeil, et pouvant survenir plusieurs centaines de fois par jour. Elle conduit à une atteinte psychomotrice et a une issue fatale.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GNAO1	rs797044878	GG
GNAO1	rs797044951	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1934

Maladies héréditaires (génétique)

Encéphalopathie éthylmalonique

L'encéphalopathie éthylmalonique (EE) est définie par une excrétion anormalement élevée d'acide éthylmalonique (AEM) avec des pétéchies récurrentes, une acrocyanose orthostatique et une diarrhée chronique associées à un retard de développement, une régression psychomotrice, une hypotonie et des anomalies visibles à l'imagerie par résonance magnétique (IRM).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ETHE1	rs28940289	GG
ETHE1	rs863223954	TT
ETHE1	rs745656120	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=51188

Maladies héréditaires (génétique)

Encéphalopathie néonatale sévère avec microcéphalie

Une maladie monogénique rare avec épilepsie caractérisée par une encéphalopathie néonatale, une microcéphalie, un retard de développement sévère ou une absence de développement, des troubles respiratoires (dont une hypoventilation centrale et/ou une insuffisance respiratoire), des convulsions réfractaires au traitement, des troubles de la tonicité musculaire et des mouvements involontaires. La maladie est habituellement fatale précocement.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MECP2	rs61754437	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=209370

Maladies héréditaires (génétique)

Encéphalopathie par déficit en sulfite oxydase

L'encéphalopathie par déficit en sulfite oxydase est un trouble neurométabolique rare caractérisé par des convulsions, une encéphalopathie progressive et une luxation du cristallin.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MOCS1	rs104893969	CC
MOCS1	rs104893970	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=833

Maladies héréditaires (génétique)

Encéphalopathie glycinique

L'encéphalopathie glycinique (GE) est une erreur innée du métabolisme de la glycine caractérisée par une accumulation de glycine dans les flux corporels et les tissus, incluant le cerveau, et provoquant des manifestations neurométaboliques de gravité variable.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=407

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
AMT	rs121964984	CC
AMT	rs121964985	CC
AMT	rs386833690	CC
AMT	rs797045082	CC
GLDC	rs121964974	CC
GLDC	rs386833549	CC
GLDC	rs121964979	GG
GLDC	rs121964980	CC
GLDC	rs386833517	GG
GLDC	rs386833536	TT
GLDC	rs386833555	TT
GLDC	rs386833560	GG
GLDC	rs386833576	GG
GLDC	rs386833585	GG
GLDC	rs386833587	GG
GLDC	rs772871471	GG
GLDC	rs149070244	CC
GLDC	rs191905539	CC
GLDC	rs188269735	AA
NICN1	rs386833679	GG
PCDH19	rs796052815	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie auto-immune multisystémique précoce associée à STAT3

Syndrome lymphoprolifératif génétique rare caractérisé par des infections récurrentes d'apparition précoce, une lymphadénopathie avec hépatosplénomégalie et des troubles auto-immuns variables, y compris l'anémie hémolytique, la thrombocytopénie, la neutropénie, l'entéropathie, le diabète de type I, la sclérodermie, l'arthrite, la dermatite atopique et la maladie pulmonaire inflammatoire. Les patients ont généralement un retard de croissance. Les résultats immunologiques variables comprennent une diminution des lymphocytes T régulateurs, une hypogammaglobulinémie et une réduction des lymphocytes B mémoire.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
STAT3	rs869312892	GG
STAT3	rs869312894	CC
STAT3	rs869312889	GG
STAT3	rs869312887	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=438159

Maladies héréditaires (génétique)

Myopathie congénitale à "central cores"

La myopathie congénitale à « central cores » (ou CCD pour central core disease) est une affection neuromusculaire héréditaire caractérisée par des lésions rondes au centre de la fibre musculaire visibles sur la biopsie musculaire et par les manifestations cliniques d'une myopathie congénitale.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=597

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
RYR1	rs28933396	GG
RYR1	rs118192166	AA
RYR1	rs118192143	CC
RYR1	rs118192133	GG
RYR1	rs118192156	TT
RYR1	rs118192136	GG
RYR1	rs118192183	GG
RYR1	rs118192139	AA
RYR1	rs118192147	CC
RYR1	rs118192123	TT
RYR1	rs118192131	TT
RYR1	rs118192138	TT
RYR1	rs118192124	CC
RYR1	rs118192122	GG
RYR1	rs118192178	CC
RYR1	rs118192125	GG
RYR1	rs118192180	CC
RYR1	rs118192150	CC
RYR1	rs118192184	AA
RYR1	rs118192154	GG
RYR1	rs118192134	CC
RYR1	rs193922884	CC
RYR1	rs113928116	GG
RYR1	rs113460156	GG
RYR1	rs1456276440	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie CLN3

Les lipofuscinoses céroïdes neuronales juvéniles (JNCL) sont un groupe génétiquement hétérogène de lipofuscinoses céroïdes neuronales (NCL ;) généralement caractérisées par un début précoce à l'âge scolaire avec une perte de vision due à une rétinopathie, des convulsions et le déclin des capacités mentales et motrices.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CLN3	rs386833694	GG
CLN3	rs386833695	CC
CLN3	rs386833744	CC
CLN3	rs796052335	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=228346

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie d'Addison

Affection endocrinienne chronique et rare due à la destruction auto-immune du cortex surrénalien et entraînant une déficience en glucocorticoïdes et minéralocorticoïdes. À proprement parler, il désigne une surrénalite auto-immune, mais c'est un terme couramment utilisé pour décrire toute forme d'insuffisance surrénalienne primaire chronique (CPAI).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ABCD1	rs128624225	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85138

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie d'Alexander

La maladie d'Alexander (AxD) est une maladie neurodégénérative rare affectant les astrocytes, comprenant deux formes cliniques, l'AxD type I et l'AxD type II , caractérisée par différents degrés de macrocéphalie, spasticité, ataxie et convulsions, et conduisant à une régression psychomotrice et au décès.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GFAP	rs58064122	GG
GFAP	rs59565950	CC
GFAP	rs59793293	GG
GFAP	rs61622935	GG
GFAP	rs58075601	CC
GFAP	rs797044590	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=58

Maladies héréditaires (génétique)

Glycogénose par déficit en enzyme débranchante

Le déficit en enzyme débranchante du glycogène, ou glycogénose de type 3 (GSD3), est une forme de maladie du stockage de glycogène caractérisée par une faiblesse musculaire sévère et une hépatopathie.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=366

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
AGL	rs113994126	CC
AGL	rs113994129	GG
AGL	rs369973784	AA
AGL	rs199922945	GG
AGL	rs113994128	CC
AGL	rs267606640	GG
AGL	rs113994130	CC
AGL	rs113994131	CC
AGL	rs771961377	CC
AGL	rs370792293	AA
AGL	rs193186112	CC
AGL	rs794729208	TT
AGL	rs201201443	GG
AGL	rs775498547	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Glycogénose par déficit en enzyme branchante

Le déficit en enzyme branchante du glycogène (maladie d'Andersen ou amylopectinose), ou glycogénose de type 4, est une forme rare et sévère de maladie du stockage de glycogène, qui représente 3% environ de l'ensemble des glycogénoses .

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GBE1	rs80338671	TT
GBE1	rs80338672	GG
GBE1	rs137852887	AA
GBE1	rs80338673	CC
GBE1	rs201958741	CC
GBE1	rs192044702	AA
GBE1	rs766935302	GG
GBE1	rs781198373	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=367

Maladies héréditaires (génétique)

Glycogénose par déficit en phosphofructokinase musculaire

Le déficit en phosphofructokinase musculaire (maladie de Tarui), ou glycogénose de type 7, est une forme rare de maladie de stockage de glycogène caractérisée par une fatigue à l'effort et une intolérance à l'exercice musculaire. Elle se manifeste dans l'enfance.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MIR6505	rs202143236	GG
MIR6505	rs138893744	CC
PFKM	rs121918193	GG
PFKM	rs746348793	GG
PFKM	rs770066278	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=371

Maladies héréditaires (génétique)

Glycogénose par déficit en phosphoglycérate mutase

La myopathie par déficit en phosphoglycérate mutase (PGAM) est une myopathie métabolique caractérisée par des crampes induites par l'exercice, une myoglobinurie, et la présence d'agrégats tubulaires à la biopsie musculaire. Moins de 50 cas ont été décrits jusqu'à présent. La créatine kinase (CK) sérique est augmentée entre les poussées de myoglobinurie. Elle est due à une anomalie de l'une des dernières étapes de la glycolyse. Le défaut enzymatique résulte de mutations de l'ADNc codant pour l'isoforme M de la PGAM. La présence d'une activité résiduelle de PGAM dans les muscles des patients (2% à 6%) est le fait de l'activité de l'isoforme B. La transmission est autosomique récessive. Le diagnostic différentiel inclut le déficit en phosphorylase musculaire (maladie de McArdle) et le déficit en phosphofructokinase .

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=97234

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PGAM2	rs10250779	CC
PGAM2	rs104894030	TT

Maladies héréditaires (génétique)

Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase hépatique

La glycogénose par déficit en phosphorylase kinase (PhK) hépatique est une erreur innée du métabolisme du glycogène qui est bénigne, caractérisée par une hépatomégalie, un retard de croissance et un retard léger du développement moteur pendant l'enfance.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PHKA2	rs137852290	CC
PHKA2	rs137852291	TT
PHKA2	rs137852292	GG
PHKA2	rs137852294	GG
PHKA2	rs797044877	CC
PHKA2	rs137852293	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=264580

Maladies héréditaires (génétique)

Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase hépatique et musculaire

La glycogénose par déficit en phosphorylase kinase (PhK) hépatique et musculaire est une erreur innée du métabolisme du glycogène. C'est la forme la plus atténuée de glycogénose par déficit en PhK.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PHKB	rs371296953	GG
PHKB	rs535749057	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79240

Maladies héréditaires (génétique)

Glycogénose par déficit en phosphorylase hépatique

La glycogénose due à un déficit en phosphorylase hépatique, ou glycogénose de type 6b (maladie de Hers, GSD 6b), est une forme rare et bénigne de maladie du stockage de glycogène.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PYGL	rs113993982	CC
PYGL	rs113993981	CC
PYGL	rs113993973	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=369

Maladies héréditaires (génétique)

Glycogénose par déficit en glycogène phosphorylase musculaire

Le déficit en phosphorylase musculaire (maladie de Mac Ardle), ou glycogénose de type 5, est une forme sévère de maladie du stockage de glycogène caractérisée par une intolérance à l'effort.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PYGM	rs119103251	CC
PYGM	rs119103252	TT
PYGM	rs144081869	CC
PYGM	rs267606993	TT
PYGM	rs119103259	CC
PYGM	rs398124208	CC
PYGM	rs398124209	GG
PYGM	rs527236146	GG
PYGM	rs771427957	CC
RASGRP2	rs119103258	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=368

Maladies héréditaires (génétique)

Glycogénose par déficit en glycogène synthase hépatique

Le déficit en glycogène synthase hépatique, ou glycogénose de type 0, est une anomalie génétique héréditaire du métabolisme du glycogène caractérisée par une hypoglycémie à jeun. Ce n'est pas une glycogénose stricto sensupuisque le déficit enzymatique diminue les réserves glycogéniques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GYS2	rs121918419	GG
GYS2	rs121918421	CC
GYS2	rs150382575	GG
GYS2	rs201157731	GG
GYS2	rs146195866	GG
GYS2	rs372079212	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2089

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Caffey

La maladie de Caffey est une dysplasie ostéosclérotique caractérisée par une inflammation aiguë avec une néoformation osseuse sous-périostée massive impliquant généralement les diaphyses des os longs, ainsi que les côtes, la mandibule, les omoplates et les clavicules. La maladie est associée à de la fièvre, des douleurs d'irritabilité et un gonflement des tissus mous, avec un début vers l'âge de 2 mois et une résolution spontanée vers l'âge de 2 ans. Cependant, l'apparition de la maladie prénatale a également été décrite.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
COL1A1	rs72653170	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1310

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Canavan

La maladie de Canavan (MC) est un trouble neurodégénératif. Son spectre varie entre des formes sévères avec une leucodystrophie, une macrocéphalie et un retard de développement sévère, et une forme modérée/juvénile très rare caractérisée par un retard de développement modéré.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SPATA22	rs28940279	AA
SPATA22	rs28940574	CC
SPATA22	rs104894552	AA
SPATA22	rs104894553	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=141

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2A2

Un sous-type de maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2 caractérisé par la survenue pendant l'enfance d'une faiblesse et d'une aréflexie distales (l'atteinte étant plus précoce et plus sévère au niveau des extrémités inférieures), une diminution des modalités sensitives (surtout pour la sensation de la douleur et de la température), des malformations des pieds, un tremblement postural, une scoliose et des contractures. Une atrophie optique, une paralysie des cordes vocales avec dysphonie, une surdité neurosensorielle, des anomalies de la moelle épinière et une hydrocéphalie ont aussi été rapportées.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99947

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MFN2	rs28940291	GG
MFN2	rs28940292	GG
MFN2	rs28940293	TT
MFN2	rs28940294	GG
MFN2	rs119103263	CC
MFN2	rs119103265	CC
MFN2	rs119103268	CC
MFN2	rs387906991	CC
MFN2	rs587777875	CC
MFN2	rs794729198	CC
MFN2	rs863224069	CC
MFN2	rs863224969	CC
MFN2	rs863224970	AA
MFN2	rs863224967	AA
MFN2	rs863224968	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2D

La maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2D (CMT2D) est une forme de la maladie de Charcot-Marie-Tooth (une neuropathie sensorimotrice périphérique) axonale. Elle est caractérisée par une faiblesse musculaire distale survenant essentiellement et de manière prédominante au niveau des membres supérieurs, des réflexes tendineux absents ou diminués au niveau des membres supérieurs et diminués au niveau des membres inférieurs. La progression de la maladie est lente.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GARS1	rs137852643	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99938

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 1

La maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 1 est une neuropathie génétique sensorimotrice périphérique rare. Elle se caractérise par un mode de transmission dominant lié à l'X, et par l'apparition pendant l'enfance (au cours de la première décennie chez les garçons) d'une faiblesse musculaire distale, progressive, modérée à sévère, et d'une atrophie des extrémités inférieures et des muscles intrinsèques des mains, associée à des pieds creux, un pied tombant bilatéral, une réduction ou une absence de réflexes tendineux, et une atteinte sensorielle légère à modérée des extrémités inférieures. Les filles tendent à manifester des signes plus légers ou peuvent être asymptomatiques. Une surdité neurosensorielle et une atteinte du système nerveux central ont aussi été rapportées.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=101075

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GJB1	rs104894810	CC
GJB1	rs104894811	CC
GJB1	rs104894812	GG
GJB1	rs104894814	CC
GJB1	rs104894819	AA
GJB1	rs104894821	GG
GJB1	rs104894822	AA
GJB1	rs104894824	CC
GJB1	rs116840818	GG
GJB1	rs116840819	CC
GJB1	rs116840815	CC
GJB1	rs116840822	GG
GJB1	rs756928158	GG
GJB1	rs863224471	CC
GJB1	rs863224971	CC
GJB1	rs863224972	GG
GJB1	rs863224973	CC
GJB1	rs139643362	CC
GJB1	rs864622215	GG
GJB1	rs879254047	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 5

La maladie de Charcot-Marie-Tooth liée à l'X type 5 est une neuropathie génétique sensorimotrice périphérique rare. Elle se caractérise par un mode de transmission récessif et par l'apparition, de la petite enfance à l'enfance, 1) d'une faiblesse musculaire distale progressive et d'une atrophie (apparaissant initialement au niveau des extrémités inférieures et plus proéminentes au niveau de ces extrémités que des extrémités supérieures) qui se manifestent habituellement par un pied tombant et un trouble de la démarche ; 2) d'une perte auditive neurosensorielle pré-linguale, profonde et bilatérale, et 3) d'une neuropathie optique progressive. Les filles sont asymptomatiques et ne présentent pas le phénotype.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PRPS1	rs80338732	TT
PRPS1	rs587781262	AA
PRPS1	rs587781263	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99014

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1B

La maladie de Charcot-Marie-Tooth de type 1B (CMT1B) est une forme de CMT1 , causée par des mutations du gène MPZ(1q22), qui se manifeste par des manifestations de neuropathie périphérique (distale faiblesse et atrophie musculaires, déformations du pied et perte sensorielle). Le phénotype est variable en fonction de la mutation particulière. Deux présentations distinctes ont été décrites : (1) un phénotype sévère à début infantile précoce avec un retard de la vitesse de marche et de conduction nerveuse motrice (MNCV) < 10 m/s, souvent appelé syndrome de Dejerine-Sottas , ou (2) un phénotype d'apparition beaucoup plus tardive (> 40 ans), avec un MNCV normal ou légèrement ralenti et une perte auditive et des anomalies pupillaires plus fréquentes. CMT1B peut également provoquer le phénotype CMT classique dans environ 15 % des cas totaux de CMT1B.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MPZ	rs121913584	GG
MPZ	rs121913585	GG
MPZ	rs121913586	CC
MPZ	rs121913587	AA
MPZ	rs121913588	CC
MPZ	rs121913589	CC
MPZ	rs121913590	GG
MPZ	rs121913594	TT
MPZ	rs121913601	GG
MPZ	rs121913603	TT
MPZ	rs281865128	CC
MPZ	rs863225025	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=101082

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 1D

La maladie de Charcot-Marie-Tooth de type 1D (CMT1D) est une forme de CMT1 , causée par des mutations du gène EGR2(10q21.1), avec une sévérité et un âge d'apparition variables (de la petite enfance à l'âge adulte), qui se manifeste généralement par des anomalies de la marche, une atrophie progressive et une faiblesse des muscles distaux des membres, avec une atteinte ultérieure possible des muscles proximaux, une déformation du pied et une réduction sévère de la vitesse de conduction nerveuse. Des caractéristiques supplémentaires peuvent inclure une scoliose, des déficits des nerfs crâniens tels que la diplopie et une parésie bilatérale des cordes vocales.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
EGR2	rs104894161	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=101084

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2B5

Une neuropathie motrice et sensorielle héréditaire axonale rare caractérisée par l'apparition infantile d'une faiblesse et d'une atrophie motrices distales lentement progressives (plus sévères dans les jambes et modérées dans les bras) avec un développement moteur légèrement retardé, une hypotonie et une altération sensorielle distale de toutes les modalités sensorielles.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
NEFL	rs58982919	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=228374

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2N

La maladie de Charcot-Marie-Tooth autosomique dominante type 2N (CMT2N) est une forme légère de la maladie de Charcot-Marie-Tooth (une neuropathie sensorimotrice périphérique) axonale, caractérisée par une perte sensorielle distale des jambes et une faiblesse musculaire pouvant être asymétrique. Les réflexes tendineux patellaires sont diminués et les achilléens absents. La progression de la maladie est lente.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
AARS1	rs267606621	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=228174

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 2T

Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire axonale autosomique récessive rare caractérisée par l'apparition à l'âge adulte d'une faiblesse et d'une atrophie musculaires distales lentement progressives, d'une déficience sensorielle et d'une diminution, voire d'une absence des réflexes tendineux profonds, principalement dans les extrémités inférieures. Les patients présentent des troubles de la marche mais sont capables de déambuler. Une légère atteinte des membres supérieurs peut être observée.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DNAJB2	rs797045039	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=495274

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4 associée à SURF1

La maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4 associée à SURF1 est un sous-type de maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4. Elle se caractérise par la survenue pendant l'enfance d'une neuropathie sensorimotrice démyélinisante progressive et sévère, se manifestant par une faiblesse et une atrophie musculaires distales des mains et des pieds, une atteinte sensorielle distale des membres inférieurs (pour les vibrations et les piqûres d'épingle), une acidose lactique, une aréflexie, et une diminution sévère des vitesses de conduction des nerfs moteurs (25 m/sec ou moins). Les patients présentent aussi une cyphoscoliose, un nystagmus, une perte auditive, une ataxie cérébelleuse et/ou des anomalies cérébrales à l'imagerie par résonance magnétique (lésions putaminales et périaqueducales).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SURF1	rs782190413	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=391351

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4A

La maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4A (CMT4A) est un sous-type de la maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4, caractérisé par l'apparition précoce (de la petite enfance au début de l'enfance) d'une neuropathie sensorimotrice sévère, axonale ou intermédiaire, démyélinisante et progressant rapidement. Habituellement, elle affecte en premier les extrémités inférieures distales, puis les muscles proximaux et les extrémités supérieures. Les vitesses de conduction nerveuses varient de très lentes à normales. En dehors du phénotype typique de la CMT (faiblesse et atrophie musculaires distales, perte sensorielle, pieds creux retrouvés fréquemment), les patients présentent souvent un retard du développement moteur, une parésie des cordes vocales, une légère perte sensorielle, une abolition des réflexes tendineux profonds et des déformations squelettiques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GDAP1	rs104894075	CC
GDAP1	rs745663149	CC
GDAP1	rs864622501	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99948

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4C

La maladie de Charcot-Marie-Tooth de type 4C (CMT4C) est un sous-type de la maladie de Charcot-Marie-Tooth de type 4 caractérisé par l'apparition, chez l'enfant ou l'adolescent, d'une neuropathie sensorimotrice démyélinisante relativement légère qui contraste avec une scoliose précoce sévère à progression rapide. , et le phénotype CMT typique (c'est-à-dire faiblesse et atrophie musculaire distale, perte sensorielle et souvent déformation du pied). Un large spectre de vitesses de conduction nerveuse est observé et une atteinte des nerfs crâniens et une cyphoscoliose ont également été rapportées.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MIR584	rs864309709	TT
SH3TC2	rs80338933	GG
SH3TC2	rs80338934	GG
SH3TC2	rs80338925	CC
SH3TC2	rs80338926	GG
SH3TC2	rs80338931	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99949

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4F

La maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4F (CMT4F) est un sous-type démyélinisant sévère de la maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4, qui se caractérise par la survenue pendant l'enfance du phénotype typique, lentement progressif de la CMT (faiblesse et atrophie musculaires distales, pieds creux) et se manifeste par une perte auditive sévère (souvent associée à une ataxie sensorielle), une diminution modérée à sévère des vitesses de conduction nerveuse, l'absence presque invariable de potentiels d'actions des nerfs sensitifs et la présence de retard moteur.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PRX	rs104894714	GG
PRX	rs104894707	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99952

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4J

La maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4J est un sous-type de la maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4. Elle se caractérise par la survenue de l'enfance à l'âge adulte d'une neuropathie sensorimotrice axonale démyélinisante, rapidement progressive et de sévérité variable. Celle-ci se manifeste par un retard du développement moteur, une faiblesse et une atrophie musculaires asymétriques, proximales et distales touchant les extrémités supérieures et inférieures, une dysfonction motrice sévère avec une légère atteinte sensorielle, et une aréflexie. Les vitesses de conduction nerveuse sont très légèrement à sévèrement réduites.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FIG4	rs377357931	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=139515

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Coats

La maladie de Coats (CD) est une maladie idiopathique caractérisée par une télangiectasie rétinienne avec dépôt d'exsudats intra- ou sous-rétiniens, conduisant potentiellement à un décollement de la rétine et à une cécité unilatérale. La CD est classiquement une maladie unilatérale et isolée, qui touche des jeunes enfants autrement sains.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PRSS23	rs80358284	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=190

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Creutzfeldt-Jakob sporadique

Maladie à prion humaine sporadique caractérisée par une déficience intellectuelle progressive associée à des signes et des symptômes neurologiques variables, notamment une myoclonie, des troubles visuels ou cérébelleux, des signes d'atteinte pyramidale ou extrapyramidale ou un mutisme akinétique. L'imagerie cérébrale peut mettre en évidence une intensité élevée de signal dans les régions du noyau caudé, du putamen et/ou de la région corticale, et, dans de nombreux cas, un schéma EEG typique consistant en des bouffées de polypointes-ondes généralisées. La maladie est invariablement létale, le décès survenant en moins de deux ans. La neuropathologie du tissu cérébral révèle des dépôts anormaux de protéine prion, ainsi qu'une modification spongiforme, une perte neuronale massive et une gliose.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PRNP	rs74315408	GG
PRNP	rs74315412	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=204

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Crouzon

La maladie de Crouzon est caractérisée par une craniosténose et une hypoplasie faciale.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FGFR2	rs121918487	CC
FGFR2	rs121918489	AA
FGFR2	rs121918490	GG
FGFR2	rs121918491	CC
FGFR2	rs121918493	TT
FGFR2	rs121918494	GG
FGFR2	rs121918497	TT
FGFR2	rs121918501	AA
FGFR2	rs121918488	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=207

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Dent

Néphropathie tubulaire rare, liée à l'X, caractérisée par un dysfonctionnement primaire du tube proximal et une protéinurie de faible poids moléculaire. Parmi les autres manifestations rénales fréquentes figurent une hypercalciurie, une néphrolithiase/néphrocalcinose et une insuffisance rénale progressive, entre autres. Il existe deux sous-types : la maladie de Dent de type 1, caractérisée par un phénotype rénal isolé dû à des variants du gène CLCN5; et la maladie de Dent de type 2 qui est souvent caractérisée, outre les manifestations du type 1, par des manifestations extra-rénales dues à des variants de OCRL1.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CLCN5	rs151340621	CC
CLCN5	rs797044810	CC
CLCN5	rs797044813	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1652

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de surcharge en acide sialique libre

La maladie de surcharge en acide sialique libre (SSD) représente un groupe de maladies de surcharge lysosomale caractérisées par une variété de manifestations cliniques incluant des troubles neurologiques et du développement, et dont la sévérité du phénotype varie du plus léger (maladie de Salla (SD)) au plus sévère (maladie de surcharge en acide sialique libre, forme infantile (ISSD)).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SLC17A5	rs201284672	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=834

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Fabry

La maladie de Fabry (FD) est une maladie lysosomale progressive, héréditaire et multisystémique caractérisée par des manifestations neurologiques, cutanées, rénales, cardiovasculaires, cochléo-vestibulaires et cérébrovasculaires spécifiques.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=324

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GLA	rs797044747	GG
GLA	rs869312142	AA
RPL36A	rs104894827	GG
RPL36A	rs104894828	CC
RPL36A	rs104894830	TT
RPL36A	rs104894831	GG
RPL36A	rs104894832	CC
RPL36A	rs104894835	TT
RPL36A	rs28935196	AA
RPL36A	rs28935197	TT
RPL36A	rs104894840	CC
RPL36A	rs104894841	GG
RPL36A	rs28935486	TT
RPL36A	rs28935487	TT
RPL36A	rs28935492	CC
RPL36A	rs104894842	CC
RPL36A	rs28935493	CC
RPL36A	rs104894843	GG
RPL36A	rs104894844	CC
RPL36A	rs104894845	CC
RPL36A	rs104894851	GG
RPL36A	rs104894852	TT
RPL36A	rs28935495	TT
RPL36A	rs104894834	GG
RPL36A	rs397515870	GG
RPL36A	rs398123199	GG
RPL36A	rs398123201	AA
RPL36A	rs398123206	CC
RPL36A	rs398123207	CC
RPL36A	rs398123208	CC
RPL36A	rs113173389	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Gaucher

La maladie de Gaucher (MG) est une maladie de surcharge lysosomale comprenant trois formes principales (types 1, 2 et 3), une forme fœtale et une variante avec atteinte cardiaque (maladie de Gaucher - ophtalmoplégie - calcification cardiovasculaire ou maladie de type Gaucher).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GBA1	rs76763715	TT
GBA1	rs80356769	CC
GBA1	rs80356771	GG
GBA1	rs76539814	GG
GBA1	rs75822236	CC
GBA1	rs364897	TT
GBA1	rs121908312	CC
GBA1	rs80356772	CC
GBA1	rs398123527	CC
GBA1	rs398123528	CC
GBA1	rs409652	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=355

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Hirschsprung

Maladie congénitale rare liée à la motilité intestinale, caractérisée par des signes d'occlusion intestinale dus à la présence d'un segment aganglionnaire de longueur variable dans la partie terminale du côlon.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
RET	rs377767391	TT
RET	rs377767412	GG
RET	rs143795581	AA
RET	rs193922699	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=388

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Krabbe

Maladie lysosomale rare qui affecte la substance blanche des systèmes nerveux central et périphérique, caractérisée par une neurodégénérescence dont la sévérité dépend de l'âge d'apparition (infantile, infantile tardive, juvénile, adolescente et adulte).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GALC	rs199847983	CC
GALC	rs200378205	CC
GALC	rs752537626	TT
GALC	rs771111145	GG
GALC	rs756690487	CC
GALC	rs756352952	GG
GALC	rs1057516453	AA
GALC	rs200960659	GG
GALC	rs200532368	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=487

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Lafora

Épilepsie myoclonique rare, héréditaire, sévère et progressive, caractérisée par des myoclonies et/ou des convulsions généralisées, des hallucinations visuelles (crise occipitale partielle) et un déclin neurologique progressif.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
EPM2A	rs104893950	GG
NHLRC1	rs28940575	AA
NHLRC1	rs28940576	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=501

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Leber plus

Maladie mitochondriale héréditaire rare caractérisée par les signes cliniques d'une neuropathie optique héréditaire de Leber associés à d'autres anomalies systémiques ou neurologiques. Ces anomalies comprennent : tremblement postural, trouble moteur, syndrome de type sclérose en plaques, trouble de la moelle épinière, modifications du squelette, parkinsonisme avec dystonie, anarthrie, dystonie, neuropathie sensitivomotrice périphérique, spasticité, encéphalopathie légère et arythmies cardiaques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ND1	rs199476122	GG
ND6	rs199476105	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99718

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Menkes

Trouble congénital rare du métabolisme du cuivre qui s'accompagne des manifestations multisystémiques sévères, caractérisées principalement par une neurodégénérescence progressive et des anomalies marquées du tissu conjonctif. Une caractéristique pathognomonique est l'aspect anormal des cheveux dits en « fils de fer » et clairsemés.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=565

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ATP7A	rs72554649	CC
ATP7A	rs72554652	GG
ATP7A	rs151340633	CC
ATP7A	rs797045399	CC
ATP7A	rs797045325	GG
ATP7A	rs72554636	CC
ATP7A	rs797045330	CC
ATP7A	rs797045332	CC
ATP7A	rs797045337	GG
ATP7A	rs797045338	GG
ATP7A	rs797045339	TT
ATP7A	rs72554639	GG
ATP7A	rs72554640	CC
ATP7A	rs797045340	GG
ATP7A	rs797045341	GG
ATP7A	rs797045342	GG
ATP7A	rs797045346	TT
ATP7A	rs797045348	GG
ATP7A	rs797045347	GG
ATP7A	rs797045349	AA
ATP7A	rs72554644	GG
ATP7A	rs797045351	GG
ATP7A	rs797045354	TT
ATP7A	rs72554645	CC
ATP7A	rs797045357	TT
ATP7A	rs797045359	GG
ATP7A	rs797045360	CC
ATP7A	rs797045363	GG
ATP7A	rs72554650	CC
ATP7A	rs797045367	GG
ATP7A	rs797045370	TT

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Naxos

La maladie de Naxos se traduit par une dysplasie ventriculaire droite arythmogène (DVDA) et un phénotype cutané caractérisé par des cheveux laineux et une kératodermie palmo-plantaire.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
JUP	rs373761090	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=34217

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Niemann-Pick de type A

Un déficit rare, autosomique récessif, en sphingomyélinase acide, caractérisé cliniquement par une apparition dans la petite enfance avec un retard de croissance, une hépatosplénomégalie, une maladie pulmonaire interstitielle et des troubles neurodégénératifs à évolution rapide.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SMPD1	rs120074117	GG
SMPD1	rs120074119	GG
SMPD1	rs120074122	GG
SMPD1	rs120074124	TT
SMPD1	rs120074125	TT
SMPD1	rs398123474	GG
SMPD1	rs398123475	TT
SMPD1	rs182812968	CC
SMPD1	rs398123478	CC
SMPD1	rs398123479	GG
SMPD1	rs727504166	TT
SMPD1	rs769904764	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=77292

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Niemann-Pick type B

Un déficit chronique autosomique récessif rare en sphingomyélinase acide, caractérisé cliniquement par une apparition dans l'enfance avec une hépatosplénomégalie, un retard de croissance, une maladie pulmonaire interstitielle et l'absence de troubles neurodégénératifs.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SMPD1	rs120074126	CC
SMPD1	rs120074127	CC
SMPD1	rs120074128	CC
SMPD1	rs120074117	GG
SMPD1	rs182812968	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=77293

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Niemann-Pick type C

Maladie rare du stockage des lipides lysosomal caractérisée par des signes cliniques variables, en fonction de l'âge d'apparition, tels qu'un ictère néonatal inexpliqué prolongé ou une cholestase, une splénomégalie inexpliquée isolée et des symptômes neurologiques progressifs, souvent graves, tels qu'un déclin cognitif, une ataxie cérébelleuse, un regard supranucléaire vertical. paralysie (VSPG), dysarthrie, dysphagie, dystonie, convulsions, cataplexie gélastique et troubles psychiatriques.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=646

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
NPC1	rs28942105	TT
NPC1	rs80358254	CC
NPC1	rs80358259	AA
NPC1	rs120074135	CC
NPC1	rs28942107	GG
NPC1	rs786200877	CC
NPC1	rs80358252	CC
NPC1	rs28942108	GG
NPC1	rs80358253	TT
NPC1	rs483352886	CC
NPC1	rs543206298	GG
NPC1	rs369368181	GG
NPC1	rs758902805	GG
NPC1	rs200444084	CC
NPC1	rs786204455	GG
NPC1	rs139751448	CC
NPC1	rs372030650	TT
NPC1	rs794727897	CC
NPC1	rs777286835	GG
NPC1	rs886042268	TT
NPC1	rs759826138	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Norrie

Anomalie rare du développement embryonnaire caractérisée par un développement rétinien anormal et une cécité congénitale. Les manifestations les plus souvent associées sont la surdité de perception et le retard de développement, la déficience intellectuelle et/ou les troubles du comportement.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
NDP AS1	rs398123283	GG
NDP AS1	rs727504031	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=649

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie d'Oguchi

La maladie d'Oguchi est une maladie rétinienne autosomique récessive caractérisée par une cécité nocturne congénitale stationnaire (CNCS ;) avec un phénomène de Mizuo-Nakamura.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SAG	rs397514681	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=75382

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Pelizaeus-Merzbacher

La maladie de Pelizaeus-Merzbacher (PM) est une leucodystrophie liée à l'X entraînant retard de développement, nystagmus, hypotonie, spasticité et déficit intellectuel variable. On décrit 3 formes suivant l'âge d'apparition et la gravité : formes néonatale, transitoire, et classique de la maladie de PM .

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
RAB9B	rs132630278	CC
RAB9B	rs132630279	TT
RAB9B	rs11543022	CC
RAB9B	rs797045064	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=702

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Refsum

Maladie métabolique caractérisée par une anosmie, une cataracte, une rétinite pigmentaire à début précoce et d'éventuelles manifestations neurologiques, notamment une neuropathie périphérique et une ataxie cérébelleuse. Les autres caractéristiques peuvent être la surdité, l'ichtyose, les anomalies du squelette et l'arythmie cardiaque. Sur le plan biochimique, elle se caractérise par l'accumulation de l'acide phytanique dans le plasma et les tissus.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PHYH	rs201578674	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=773

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de rétention des chylomicrons

La maladie de rétention des chylomicrons (MRC) est un type d'hypocholestérolémie familiale caractérisée par une malnutrition, un retard de croissance, un déficit en vitamine E et des complications hépatiques, neurologiques et ophtalmologiques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SAR1B	rs28942109	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=71

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Sandhoff

La maladie de Sandhoff, maladie de surcharge lysosomale, appartient à la famille des gangliosidoses à GM2 et se traduit par une dégénérescence du système nerveux central.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
HEXB	rs28942073	CC
HEXB	rs121907983	GG
HEXB	rs121907985	CC
HEXB	rs121907986	CC
HEXB	rs398123446	AA
HEXB	rs761197472	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=796

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Stargardt

Maladie ophtalmique rare caractérisée généralement par une perte progressive de la vision centrale associée à des taches maculaires et périmaculaires jaunâtres et blanchâtres réparties sur le fond d'oeil, et une atrophie touchant le centre de la macula, présentant un aspect de « bronze martelé ».

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=827

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ABCA4	rs61751408	GG
ABCA4	rs61750200	GG
ABCA4	rs121909205	GG
ABCA4	rs61750130	GG
ABCA4	rs61751383	GG
ABCA4	rs61753033	AA
ABCA4	rs61751399	CC
ABCA4	rs61750120	GG
ABCA4	rs398123339	TT
ABCA4	rs61752390	AA
ABCA4	rs61748550	GG
ABCA4	rs61751410	CC
ABCA4	rs61748556	GG
ABCA4	rs150774447	CC
ABCA4	rs55732384	GG
ABCA4	rs61749414	GG
ABCA4	rs61752401	CC
ABCA4	rs62654395	CC
ABCA4	rs61749420	GG
ABCA4	rs201738997	TT
ABCA4	rs62654397	GG
ABCA4	rs61749428	CC
ABCA4	rs61750202	CC
ABCA4	rs61752406	CC
ABCA4	rs61749459	CC
ABCA4	rs61751397	GG
ABCA4	rs61752416	TT
ABCA4	rs61750121	CC
ABCA4	rs61752425	CC
ABCA4	rs61752427	GG
ABCA4	rs62642573	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Tangier

Maladie neurométabolique génétique rare caractérisée, sur le plan biochimique, par une absence presque totale de lipoprotéines de haute densité (HDL) dans le plasma et, sur le plan clinique, par une hypertrophie du foie, de la rate, des ganglions lymphatiques et des amygdales, ainsi que par une neuropathie périphérique multifocale, une maladie de la cornée, de la peau et des ongles et, parfois, une maladie cardiovasculaire.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ABCA1	rs28937313	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=31150

Maladies héréditaires (génétique)

La maladie de Tay-Sachs

Trouble rare caractérisé par une accumulation de gangliosides G2 due à un déficit en hexosaminidase A.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=845

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
HEXA	rs147324677	CC
HEXA	rs121907952	CC
HEXA	rs797044432	CC
HEXA	rs121907955	CC
HEXA	rs28941770	CC
HEXA	rs121907953	GG
HEXA	rs121907956	CC
HEXA	rs121907957	CC
HEXA	rs121907958	CC
HEXA	rs121907959	CC
HEXA	rs28942071	GG
HEXA	rs121907966	GG
HEXA	rs76173977	CC
HEXA	rs121907972	GG
HEXA	rs387906311	CC
HEXA	rs121907980	CC
HEXA	rs587779406	GG
HEXA	rs786204585	GG
HEXA	rs370266293	CC
HEXA	rs772180415	CC
HEXA	rs762374961	CC
HEXA	rs767041069	CC
HEXA	rs150675340	GG
HEXA	rs762060470	CC
HEXA	rs185429231	CC
HEXA AS1	rs786204721	AA

Maladies héréditaires (génétique)

Myotonie congénitale de Thomsen et Becker

Canalopathie neurologique musculaire génétique rare caractérisée par une difficulté à la décontraction musculaire après contraction (myotonie).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CLCN1	rs80356700	GG
CLCN1	rs80356703	GG
CLCN1	rs80356697	TT
CLCN1	rs80356685	CC
CLCN1	rs80356687	CC
CLCN1	rs80356692	GG
CLCN1	rs375596425	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=614

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de von Hippel-Lindau

La maladie de von Hippel-Lindau (VHL) est un syndrome familial de prédisposition au cancer associé à une variété de néoplasmes malins et bénins, le plus souvent un hémangioblastome rétinien, cérébelleux et rachidien, un carcinome à cellules rénales (CCR) et un phéochromocytome.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=892

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
VHL	rs5030821	GG
VHL	rs5030818	CC
VHL	rs5030820	CC
VHL	rs119103277	GG
VHL	rs104893824	TT
VHL	rs5030809	TT
VHL	rs104893825	GG
VHL	rs28940297	TT
VHL	rs5030827	GG
VHL	rs5030808	GG
VHL	rs267607170	AA
VHL	rs193922608	CC
VHL	rs193922609	GG
VHL	rs193922610	CC
VHL	rs193922613	AA
VHL	rs143985153	AA
VHL	rs5030826	CC
VHL	rs5030802	GG
VHL	rs397516440	CC
VHL	rs397516441	AA
VHL	rs5030817	GG
VHL	rs397516444	GG
VHL	rs397516445	TT
VHL	rs5030804	AA
VHL	rs398123481	CC
VHL	rs587780077	GG
VHL	rs5030829	GG
VHL	rs727504215	GG
VHL	rs730882034	CC
VHL	rs730882032	GG
VHL	rs121913346	TT

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de von Willebrand type 1

Forme de maladie de Willebrand caractérisée par un syndrome hémorragique dû un déficit quantitatif partiel en facteur von Willebrand plasmatique (FVW) ne présentant aucune anomalie de structure ni de fonction.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
VWF	rs41276738	CC
VWF	rs61751286	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=166078

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de von Willebrand type 2A

Sous-type de la maladie de von Willebrand de type 2 caractérisé par une maladie hémorragique associée à une diminution de l'affinité du facteur de Von Willebrand (VWF) pour les plaquettes et le sous-endothélium causée par un déficit en multimères VWF de haut poids moléculaire. Les symptômes sont des saignements cutanéo-muqueux (ménorragie, épistaxis, hémorragie gastro-intestinale, etc).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
VWF	rs61749397	CC
VWF	rs61750074	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=166084

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de von Willebrand type 3

Forme de maladie de von Willebrand caractérisée par un syndrome hémorragique dû à un déficit quasi-total en facteur von Willebrand (FVW) dans le plasma et les compartiments cellulaires, entraînant également un déficit plasmatique profond en facteur VIII (FVIII). Il s'agit de la forme la plus grave de la maladie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
VWF	rs61751296	GG
VWF	rs2363337	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=166096

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie de Wilson

Trouble génétique rare du métabolisme du cuivre se manifestant par des manifestations hépatiques, neurologiques, psychiatriques ou ophtalmologiques non spécifiques dues à une altération de l'excrétion biliaire du cuivre et à un dépôt excessif consécutif de cuivre dans l'organisme.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=905

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ALG11	rs369488210	TT
ATP7B	rs76151636	GG
ATP7B	rs121907992	CC
ATP7B	rs28942074	CC
ATP7B	rs28942075	CC
ATP7B	rs28942076	CC
ATP7B	rs121907993	GG
ATP7B	rs121907990	TT
ATP7B	rs121907996	CC
ATP7B	rs121907997	GG
ATP7B	rs60431989	AA
ATP7B	rs121907999	GG
ATP7B	rs121908000	AA
ATP7B	rs121908001	CC
ATP7B	rs137853279	CC
ATP7B	rs193922102	AA
ATP7B	rs193922103	TT
ATP7B	rs72552255	GG
ATP7B	rs193922107	GG
ATP7B	rs193922109	GG
ATP7B	rs193922110	CC
ATP7B	rs398123137	AA
ATP7B	rs137853285	CC
ATP7B	rs137853284	GG
ATP7B	rs137853283	CC
ATP7B	rs201738967	TT
ATP7B	rs587783306	CC
ATP7B	rs587783307	TT
ATP7B	rs587783317	CC
ATP7B	rs776848753	GG
ATP7B	rs786204578	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie mitochondriale fatale par déficit combiné de la phosphorylation oxydative de type 3

Le déficit combiné en phosphorylation oxydative de type 3 est un trouble cliniquement hétérogène extrêmement rare décrit chez environ 5 patients à ce jour. Les signes cliniques comprenaient une hypotonie, une acidose lactique et une insuffisance hépatique, avec une encéphalomyopathie progressive ou une cardiomyopathie hypertrophique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TSFM	rs121909485	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=168566

Maladies héréditaires (génétique)

Rippling muscle disease

La maladie musculaire ondulante est une maladie neuromusculaire génétique rare caractérisée par une hyperirritabilité musculaire déclenchée par un étirement, une percussion ou un mouvement. Les patients présentent des contractions musculaires ondulatoires et électriquement silencieuses (ondulations), des monticules musculaires, une raideur musculaire douloureuse et une hypertrophie musculaire, généralement avec une élévation de la créatine kinase sérique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SSUH2	rs116840773	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=97238

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie muscle-oeil-cerveau

Dystrophie musculaire congénitale rare due à une dystroglycanopathie caractérisée par une dystrophie musculaire d'apparition précoce, une hypotonie musculaire sévère, un retard mental sévère et des malformations typiques du cerveau et des yeux, notamment pachygyrie, polymicrogyrie, agyrie, anomalies structurelles du tronc cérébral et du cervelet, myopie sévère, glaucome, nerf optique. et hypoplasie rétinienne. Les patients peuvent présenter des convulsions, une macrocéphalie ou une microcéphalie, une microphtalmie et des contractures congénitales. Selon la gravité, une fonction motrice limitée est acquise. Des cas moins graves ont été signalés.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FKRP	rs104894680	CC
FKRP	rs121908110	AA
FKTN	rs377417974	CC
POMT1	rs119462985	CC
POMT1	rs119462987	GG
POMT1	rs794727208	CC
POMT1	rs149682171	CC
POMT1	rs138902646	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=588

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie ophtalmique des îles Åland

La maladie ophtalmique de l'île d'Åland est une maladie rétinienne récessive liée à l'X caractérisée par une hypopigmentation du fond d'oeil, une diminution de l'acuité visuelle, un nystagmus, un astigmatisme, une myopie axiale progressive, un défaut d'adaptation à l'obscurité et une protanopie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CACNA1F	rs797044676	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=178333

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie du stockage du glycogène due à un déficit en LAMP-2

La maladie du stockage du glycogène due à un déficit en LAMP-2 (Lysosomal-Associated Membrane Protein 2) est une maladie du stockage du glycogène lysosomal caractérisée par une cardiomyopathie sévère et des degrés variables de faiblesse musculaire, fréquemment associés à un déficit intellectuel.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LAMP2	rs104894858	CC
LAMP2	rs397516740	CC
LAMP2	rs397516743	TT
LAMP2	rs727504742	CC
LAMP2	rs727503118	GG
LAMP2	rs727503120	CC
LAMP2	rs727503119	CC
LAMP2	rs730880485	AA
LAMP2	rs730880483	GG
LAMP2	rs730880496	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=34587

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie du stockage du glycogène due à un déficit en glucose-6-phosphatase

La glycogénose due à un déficit en glucose-6-phosphatase (G6P) ou maladie du stockage du glycogène (GSD), type 1, est un groupe de maladies métaboliques héréditaires, incluant les types a et b (voir ces termes), et caractérisées par une mauvaise tolérance au jeûne. , un retard de croissance et une hépatomégalie résultant de l'accumulation de glycogène et de graisse dans le foie.

Analyse multivariée

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
G6PC1	rs1801175	CC
G6PC1	rs104894563	CC
G6PC1	rs80356487	CC
G6PC1	rs104894566	TT
G6PC1	rs80356484	GG
G6PC1	rs104894565	AA
G6PC1	rs104894567	GG
G6PC1	rs80356482	GG
G6PC1	rs1801176	GG
G6PC1	rs80356485	CC
G6PC1	rs80356483	GG
G6PC1	rs387906505	TT
G6PC1	rs780226142	CC
G6PC1	rs863224023	GG

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=364

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie du stockage du glycogène due à un déficit en maltase acide

Maladie rare du stockage lysosomal caractérisée par une accumulation lysosomale de glycogène, en particulier dans les muscles squelettiques, cardiaques et respiratoires, ainsi que dans le foie et le système nerveux, en raison d'un déficit en maltase acide. Le spectre clinique comprend une maladie infantile avec une cardiomyopathie hypertrophique sévère, une faiblesse musculaire généralisée, une mauvaise alimentation et un retard de croissance, ainsi qu'une insuffisance respiratoire, et une maladie à début tardif se manifestant avant ou après l'âge de douze mois sans cardiomyopathie, avec une faiblesse musculaire proximale et des troubles respiratoires. insuffisance.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=365

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GAA	rs121907937	GG
GAA	rs28937909	GG
GAA	rs121907938	CC
GAA	rs28940868	CC
GAA	rs121907942	CC
GAA	rs121907943	CC
GAA	rs398123169	GG
GAA	rs369532274	CC
GAA	rs398123174	TT
GAA	rs370950728	GG
GAA	rs140826989	GG
GAA	rs374143224	GG
GAA	rs1800312	GG
GAA	rs779556619	TT
GAA	rs142752477	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Polykystose rénale autosomique récessive

Maladie kystique génétique rare touchant les reins et le foie. Elle est caractérisée par une dilatation kystique et une ectasie des tubes collecteurs des reins, et une malformation de la plaque ductale hépatique aboutissant à une fibrose hépatique congénitale (FHC). La présentation clinique, tant in utero qu'à la naissance, est variable. Dans les cas les plus sévères, il existe un syndrome de Potter, un oligoamnios, une hypoplasie pulmonaire et de très gros reins hyperéchogènes.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=731

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LOC1053	rs148617572	GG
LOC1053	rs201082169	GG
PKHD1	rs398124476	CC
PKHD1	rs398124478	GG
PKHD1	rs398124480	GG
PKHD1	rs398124503	GG
PKHD1	rs146649803	CC
PKHD1	rs727504089	GG
PKHD1	rs786204688	GG
PKHD1	rs773136605	CC
PKHD1	rs794727566	AA
PKHD1	rs748365248	CC
PKHD1	rs180675584	CC
PKHD1	rs369925690	TT
PKHD1	rs759851475	CC
PKHD1	rs1240212722	TT

Maladies héréditaires (génétique)

Epidermolyse bulleuse dystrophique généralisée autosomique dominante

Épidermolyse bulleuse dystrophique (EBD) rare caractérisée par la formation généralisée de bulles, de grains de milium, de cicatrices atrophiques, ainsi que par une dystrophie des ongles.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
COL7A1	rs121912836	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=231568

Maladies héréditaires (génétique)

Epidermolyse bulleuse dystrophique inversée autosomique récessive

Sous-type rare d'épidermolyse bulleuse dystrophique (EDB) caractérisé par la formation, à partir de l'adolescence ou du début de l'âge adulte, de bulles et d'érosions principalement confinées aux zones intertrigineuses.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
COL7A1	rs121912839	CC
COL7A1	rs121912847	GG
COL7A1	rs121912849	GG
COL7A1	rs121912852	GG
COL7A1	rs121912854	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79409

Maladies héréditaires (génétique)

Epidermolyse bulleuse dystrophique prurigineuse

Épidermolyse bulleuse dystrophique (EBD) caractérisée par des lésions cutanées généralisées ou localisées associées à un prurit sévère si intraitable.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
COL7A1	rs121912855	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=89843

Maladies héréditaires (génétique)

Epidermolyse bulleuse jonctionnelle avec atrésie pylorique

Forme sévère d'épidermolyse bulleuse jonctionnelle (EBJ) caractérisée par des cloques généralisées à la naissance et une atrésie congénitale du pylore affectant rarement d'autres parties du tractus gastro-intestinal.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ITGB4	rs80338755	GG
ITGB4	rs147222357	GG
ITGB4	rs121912467	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79403

Maladies héréditaires (génétique)

Epidermolyse bulleuse simple intermédiaire avec cardiomyopathie

Une maladie héréditaire rare, l'épidermolyse bulleuse, se caractérise par une aplasie cuticulaire congénitale sur les membres, entraînant une hypopigmentation en tourbillon. L'enfance se caractérise par des cloques générales, une cicatrisation, une hypopigmentation et une atrophie de la peau. La fragilité de la peau diminue à l'âge adulte, mais la dyspigmentation, l'atrophie cutanée, les cicatrices, la rareté des cheveux, l'alopécie, la kératodermie palmoplantaire et les problèmes d'ongles persistent. À l'âge adulte, la cardiomyopathie dilatative constitue un danger de mort.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
KLHL24	rs886037957	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=508529

Maladies héréditaires (génétique)

Epidermolyse bulleuse simple généralisée autosomique dominante, forme sévère

L'épidermolyse bulleuse simple type Dowling-Meara (EBS-DM) est un sous-type basal d'épidermolyse bulleuse simple (EBS,) caractérisé par la présence de vésicules généralisées et de petites bulles en configuration regroupé ou arquée.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
KRT14	rs60399023	GG
KRT14	rs58330629	CC
KRT14	rs60171927	TT
KRT14	rs61027685	CC
KRT5	rs57599352	AA
KRT5	rs59115483	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79396

Maladies héréditaires (génétique)

Epidermolyse bulleuse simple généralisée autosomique dominante, forme intermédiaire

L'épidermolyse bulleuse simple généralisée non-Dowling-Meara, précédemment connue sous le nom d'épidermolyse bulleuse simple type Köbner est un sous-type basal généralisé d'épidermolyse bulleuse simple (EBS,) caractérisé par des bulles non-herpétiformes et des érosions se formant surtout sur les zones de friction.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
KLHL24	rs886037957	GG
KLHL24	rs886037956	AA
KRT14	rs58380626	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79399

Maladies héréditaires (génétique)

Epilepsie autosomique dominante avec aura auditive

Épilepsie partielle familiale rare d'origine génétique, caractérisée par des crises focales associées à d'importants symptômes ictaux auditifs, et/ou une aphasie réceptive, se manifestant chez deux ou plusieurs membres de la famille et dont l'évolution est relativement bénigne.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LOC1053	rs119488099	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=101046

Maladies héréditaires (génétique)

Epilepsie myoclonique juvénile

L'épilepsie myoclonique juvénile est le syndrome d'épilepsie généralisée idiopathique héréditaire le plus fréquent. Il se caractérise par des spasmes myocloniques des membres supérieurs au réveil, des convulsions toniques cloniques généralisées se manifestant au cours de l'adolescence (déclenchées par une privation de sommeil, l'ingestion d'alcool et des activités cognitives), et l'absence de convulsions typiques (30% des cas).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
EFHC1	rs796052414	CC
GABRA1	rs796052488	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=307

Maladies héréditaires (génétique)

Epilepsie myoclonique progressive type 6

Trouble neurologique génétique rare caractérisé par une ataxie progressive d'apparition précoce associée à des crises myocloniques (fréquemment associées à d'autres types de crises telles que des crises généralisées tonico-cloniques, d'absence et de chute), une scoliose de gravité variable, une aréflexie, une élévation de la créatine kinase sérique et la préservation relative de la fonction cognitive jusque tard dans l'évolution de la maladie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GOSR2	rs387906881	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=280620

Maladies héréditaires (génétique)

Epilepsie néonatale bénigne familiale

L'épilepsie néonatale familiale bénigne (BFNE) est un syndrome d'épilepsie génétique rare caractérisé par la survenue de crises afébriles chez des nouveau-nés par ailleurs en bonne santé, apparaissant dans les premiers jours de la vie.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1949

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
KCNQ2	rs118192226	GG
KCNQ2	rs118192208	CC
KCNQ2	rs118192216	CC
KCNQ2	rs796052619	GG
KCNQ2	rs1057516121	CC
KCNQ2	rs118192194	GG
KCNQ2	rs796052615	TT
KCNQ2	rs864321712	GG
KCNQ3	rs796052678	GG
KCNQ3	rs796052675	GG
LOC1053	rs118192234	CC
LOC1053	rs118192235	CC
LOC1053	rs759584387	GG
LOC1053	rs796052650	GG
LOC1053	rs1057516123	TT

Maladies héréditaires (génétique)

Epithéliome squameux multiple spontanément curable

Le kératoacanthome (KA) multiple de type Ferguson-Smith est une tumeur épithéliale bénigne d'origine pilosébacée, constituée de cellules squameuses kératinisantes qui fait partie des KA familiaux. Il est caractérisé par une évolution rapide avec la plupart du temps une résolution spontanée. Le KA multiple de type Ferguson-Smith est une maladie très rare. Le KA débute généralement dans l'enfance, l'adolescence ou au début de l'âge adulte. La plupart des KA surviennent de manière brutale, principalement sur la tête ; ils disparaissent lentement et réapparaissent de manière périodique pendant plusieurs années.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TGFBR1	rs387906697	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=65748

Maladies héréditaires (génétique)

Érythrocytose tchouvache

L'érythrocytose de Chuvash est une polyglobulie secondaire congénitale rare, génétique, caractérisée par une augmentation des taux sériques d'hémoglobine, d'hématocrite et d'érythropoïétine et une affinité normale pour l'oxygène, qui se manifeste généralement par des maux de tête, des étourdissements, une dyspnée et/ou une pléthore. Les patients présentent un risque accru d'hémorragie, de thrombose et de décès prématuré.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
VHL	rs104893830	GG
VHL	rs28940301	CC
VHL	rs869025636	GG
VHL	rs5030812	AA
VHL	rs786202787	AA
VHL	rs28940297	TT
VHL	rs5030821	GG
VHL	rs5030818	CC
VHL	rs1352275281	GG
VHL	rs869025622	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=238557

Maladies héréditaires (génétique)

Sténose aortique supravalvulaire

Malformation aortique rare caractérisée par un rétrécissement de la lumière aortique (proche de son origine) associé ou non à une sténose d'autres artères (branches des artères pulmonaires, artères coronaires). Ce rétrécissement de l'aorte ou des branches pulmonaires peut gêner la circulation sanguine, entraînant un souffle cardiaque et une hypertrophie ventriculaire (ventricule gauche en cas d'atteinte de l'aorte, ventricule droit en cas d'atteinte de l'artère pulmonaire).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ELN	rs137854452	CC
ELN	rs397516433	CC
ELN	rs727503027	AA
ELN	rs727503029	GG
ELN	rs863223518	TT
ELN	rs200862792	GG
ELN AS1	rs137854453	CC
ELN AS1	rs727503033	TT
ELN AS1	rs727503035	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3193

Maladies héréditaires (génétique)

Stomatocytose héréditaire avec hématies déshydratées

La stomatocytose familiale avec hématies déshydratées (DHS) est une anémie hémolytique rare caractérisée par une diminution de la fragilité osmotique des hématies, due à un défaut de perméabilité aux cations. Cela conduit à la déshydratation des hématies, une anémie hémolytique légère à modérée compensée et une pseudo-hyperkaliémie (perte d'ions potassium des hématies stockées à température ambiante).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PIEZO1	rs587776989	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3202

Maladies héréditaires (génétique)

Phénylcétonurie

Erreur innée rare du métabolisme des acides aminés, caractérisée par un taux élevé de phénylalanine dans le sang et par un faible taux ou l'absence de l'enzyme phénylalanine hydroxylase. Si elle n'est pas détectée à temps ou si elle n'est pas traitée, la maladie se manifeste par une déficience intellectuelle pouvant aller de légère à sévère.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=716

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PAH	rs5030861	CC
PAH	rs5030858	GG
PAH	rs62642936	AA
PAH	rs62508698	CC
PAH	rs76296470	GG
PAH	rs5030849	CC
PAH	rs62516151	GG
PAH	rs5030847	GG
PAH	rs62514891	TT
PAH	rs5030843	CC
PAH	rs5030846	GG
PAH	rs5030851	GG
PAH	rs62514927	TT
PAH	rs62508588	CC
PAH	rs79931499	CC
PAH	rs5030860	TT
PAH	rs62514907	CC
PAH	rs62516095	GG
PAH	rs62514952	CC
PAH	rs62514953	GG
PAH	rs5030852	CC
PAH	rs118203921	GG
PAH	rs78655458	AA
PAH	rs62642926	GG
PAH	rs5030855	CC
PAH	rs5030841	AA
PAH	rs62514934	TT
PAH	rs5030850	GG
PAH	rs5030859	CC
PAH	rs62642933	AA
PAH	rs62508646	AA

Maladies héréditaires (génétique)

Fibrillation auriculaire familiale

Une maladie cardiaque rare, hétérogène sur le plan génétique, et caractérisée par l'activation erratique des oreillettes et une réponse ventriculaire irrégulière, affectant plusieurs membres d'une même famille. Elle peut être asymptomatique ou associée à des palpitations, une dyspnée et des étourdissements. Des anomalies concomitantes du rythme cardiaque et des cardiomyopathies sont fréquemment rapportées.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
KCNQ1	rs199472705	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=334

Maladies héréditaires (génétique)

Fibrillation ventriculaire idiopathique type non Brugada

Maladie génétique rare du rythme cardiaque caractérisée par une fibrillation ventriculaire en l'absence de toute maladie cardiaque structurelle ou fonctionnelle, ou d'anomalies connues de la repolarisation. La présence d'ondes J est associée à un risque plus élevé d'événements de fibrillation ventriculaire nocturne et à un risque plus élevé de récidive.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CACNA1	rs587782933	GG
SCN5A	rs137854604	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=228140

Maladies héréditaires (génétique)

Fibrose congénitale des muscles oculo-moteurs

Maladie syndromique rare avec strabisme caractérisée par une ophtalmoplégie congénitale non progressive affectant le noyau/nerf oculomoteur et/ou trochléaire et leurs muscles innervés. Les patients présentent une position de repos anormale des yeux (dans la plupart des cas, une infraduction et une exotropie), le regard vertical et horizontal limités, une altération de la vision binoculaire, une amblyopie, une blépharoptose unilatérale ou bilatérale et une position anormale compensatoire de la tête. Les anomalies extra-oculaires sont, entre autres, une déficience intellectuelle, une neuropathie périphérique et des anomalies squeletiques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
KIF21A	rs121912585	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=45358

Maladies héréditaires (génétique)

Fibrose kystique

Trouble pulmonaire génétique rare caractérisé par de la sueur, des sécrétions de mucus épaisses provoquant une maladie multisystémique, des infections chroniques des poumons, une diarrhée volumineuse et une petite taille.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=586

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CFTR	rs113993958	GG
CFTR	rs78655421	GG
CFTR	rs77932196	GG
CFTR	rs76713772	GG
CFTR	rs80055610	GG
CFTR	rs121908755	GG
CFTR	rs121909005	TT
CFTR	rs121908758	CC
CFTR	rs75527207	GG
CFTR	rs74597325	CC
CFTR	rs75549581	GG
CFTR	rs76649725	CC
CFTR	rs267606722	GG
CFTR	rs77010898	GG
CFTR	rs80034486	CC
CFTR	rs74767530	CC
CFTR	rs387906362	AA
CFTR	rs121909011	CC
CFTR	rs121909012	CC
CFTR	rs121909013	GG
CFTR	rs75961395	GG
CFTR	rs79850223	CC
CFTR	rs121909019	GG
CFTR	rs143570767	GG
CFTR	rs78194216	CC
CFTR	rs75039782	CC
CFTR	rs77902683	GG
CFTR	rs121908748	GG
CFTR	rs141158996	GG
CFTR	rs121908766	CC
CFTR	rs387906369	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Phocomélie type Schinzel

La phocomélie de type Schinzel, aussi appelée syndrome d'aplasie/hypoplasie des membres et du pelvis, est caractérisée par des malformations squelettiques affectant les os pelviens, le fémur, le péroné et le cubitus. Le phénotype étant similaire à celui du syndrome malformatif décrit par Al-Awadi et Raas-Rothschild, on pense qu'il s'agit d'une seule entité.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
WNT7A	rs387907231	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2879

Maladies héréditaires (génétique)

Forme symptomatique de l'hémochromatose type 1

La forme symptomatique de l'hémochromatose de type 1 est une hémochromatose héréditaire rare caractérisée par une absorption intestinale du fer mal régulée qui entraîne un stockage excessif du fer dans divers organes et se manifeste par un large éventail de signes et de symptômes, notamment des douleurs abdominales, une faiblesse, une léthargie, une perte de poids, taux élevés d'aminotransférases sériques, augmentation de la pigmentation de la peau et/ou arthropathie des articulations métacarpo-phalangiennes. D'autres manifestations couramment associées incluent l'hépatomégalie, la cirrhose, la fibrose hépatique, le carcinome hépatocellulaire, la cardiomyopathie restrictive et/ou le diabète sucré.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
HFE AS1	rs146519482	GG
TFR2	rs786204108	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=465508

Maladies héréditaires (génétique)

Fucosidose

La fucosidose est une maladie de surcharge lysosomale extrêmement rare caractérisé par un phénotype très variable avec des manifestations communes incluant une détérioration neurologique, des caractéristiques faciales grossières, un retard de croissance, des infections sino-pulmonaires récurrentes, des convulsions, une viscéromégalie, des angiokératomes et une dysostose.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FUCA1	rs794727774	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=349

Maladies héréditaires (génétique)

Fundus albipunctatus

Le fundus albipunctatus est une dystrophie génétique rétinienne rare caractérisée par la présence de nombreuses petites lésions rétiniennes arrondies, de coloration jaunâtre à blanche, disséminées dans la rétine tout en épargnant la fovéa. Les patients présentent pendant l'enfance une cécité nocturne non progressive, avec une augmentation des temps d'adaptation des cônes et des bâtonnets. La macula peut être impliquée ou non, ce qui peut conduire à une diminution de l'acuité visuelle centrale avec l'âge.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
BLOC1S1	rs62638191	GG
BLOC1S1	rs62638193	GG
BLOC1S1	rs774122562	GG
RLBP1	rs137853290	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=227796

Maladies héréditaires (génétique)

Gangliosidose à GM1

La gangliosidose à GM1 est une maladie de surcharge lysosomale caractérisée par une déficience de la ß-galactosidase du point de vue biochimique, et par un large spectre de traits neuro-viscéraux, ophtalmologiques et dysmorphiques du point de vue clinique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GLB1	rs28934274	CC
GLB1	rs72555366	GG
GLB1	rs72555392	CC
GLB1	rs192732174	GG
GLB1	rs794727165	GG
LOC1079	rs72555391	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=354

Maladies héréditaires (génétique)

MOGS-CDG

Le syndrome CDG (Congenital Disorders of glycosylation) désigne un groupe de maladies autosomiques récessives touchant la synthèse des glycoprotéines. Le syndrome CDG de type IIb se caractérise par une hépatomégalie, une hypoventilation, des convulsions, et des problèmes pour s'alimenter. Un seul enfant a été décrit à ce jour, décédé moins de trois mois après sa naissance. Ce syndrome est associé à un déficit en glucosidase I, enzyme du réticulum endoplasmique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MOGS	rs587777323	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79330

Maladies héréditaires (génétique)

Glaucome juvénile

Le glaucome juvénile (JG) est un glaucome à angle ouvert de transmission autosomique dominante, caractérisé par un début précoce et une élévation sévère et rapide de la pression intra-oculaire, entraînant une excavation du nerf optique et une détérioration visuelle substantielle en l'absence de traitement.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MYOC	rs74315330	GG
MYOC	rs74315329	GG
MYOC	rs74315334	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98977

Maladies héréditaires (génétique)

Hawkinsinurie

La hawkinsinurie est un trouble du métabolisme de la tyrosine, caractérisé par un retard staturo-pondéral, une acidose métabolique persistante, des cheveux fins et épars, et l'excrétion dans les urines d'un acide aminé cyclique inhabituel, la hawkinsine ((2-l-cystein-S-yl, 4-dihydroxycyclohex-5-en-1-yl)acide acétique).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TIALD	rs367674632	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2118

Maladies héréditaires (génétique)

Hémochromatose type 2

L'hémochromatose de type 2 (hémochromatose juvénile) est la forme la plus précoce et la plus sévère d'hémochromatose héréditaire (HH) rare , un groupe de maladies caractérisées par une surcharge tissulaire en fer.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
HJV	rs74315323	GG
HJV	rs28940586	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79230

Maladies héréditaires (génétique)

Hémophilie A mineure

Forme mineure d'hémophilie A, caractérisée par un léger déficit en facteur VIII (entre 5 et 40 UI/dl) entraînant des saignements anormaux à la suite de blessures mineures, d'une intervention chirurgicale ou d'une extraction dentaire. Aucune hémorragie spontanée n'est observée. On considère comme atteints d'hémophilie A mineure les patients dont les taux de facteur VIII sont supérieurs à 40 UI/dl, qui sont porteurs d'une mutation du gène F8et qui satisfont l'un des critères suivants : (i) un membre de leur famille est porteur de la même mutation et présente un taux de facteur VIII < 40 UI/dl, et la mutation est retrouvée dans < 1 % de la population ; et (ii) la mutation est listée dans les bases de données internationales comme étant associée à l'hémophilie A et à un taux de facteur VIII < 40 UI/dl.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
F8	rs137852355	GG
F8	rs28935499	CC
F8	rs137852382	AA
F8	rs137852403	CC
F8	rs137852428	GG
F8	rs137852439	GG
F8	rs137852459	TT
F8	rs137852464	GG
F9	rs137852253	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=169808

Maladies héréditaires (génétique)

Hémophilie B mineure

Forme légère d'hémophilie8239;B, caractérisée par un léger déficit en facteur IX (taux compris entre 5 et 40 UI/dl) entraînant des saignements anormaux à la suite de blessures mineures, d'un traumatisme, d'une chirurgie ou d'une extraction dentaire. On n'observe pas d'hémorragies spontanées. La maladie peut toucher les hommes et les femmes porteurs des mutations en cause.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=169799

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
F8	rs139526001	TT
F9	rs137852227	CC
F9	rs137852228	GG
F9	rs137852232	CC
F9	rs137852233	GG
F9	rs137852237	CC
F9	rs137852238	GG
F9	rs137852248	CC
F9	rs137852240	CC
F9	rs137852241	GG
F9	rs137852249	GG
F9	rs137852250	CC
F9	rs137852254	CC
F9	rs137852257	GG
F9	rs137852258	CC
F9	rs137852259	GG
F9	rs137852261	CC
F9	rs137852268	TT
F9	rs137852271	GG
F9	rs137852272	CC
F9	rs137852275	GG
F9	rs387906481	TT
F9	rs137852247	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Hémoglobinurie paroxystique nocturne

L'hémoglobinurie paroxystique nocturne (HPN) est une maladie clonale acquise des cellules souches hématopoïétiques caractérisée par une anémie hémolytique corpusculaire, une aplasie médullaire et par la survenue fréquente de thromboses.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PIGA	rs199422232	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=447

Maladies héréditaires (génétique)

Hépatoblastome

Tumeur hépatique maligne, touchant typiquement la population pédiatrique, apparaissant le plus souvent dans un foie par ailleurs sain. Les signes les plus courants sont une distension abdominale et une masse abdominale. On observe quelquefois une anorexie, une perte de poids et de la fatigue. Les HB sont pour la plupart sporadiques, mais certains sont associés à des facteurs génétiques, notamment les syndromes de croissance excessive, tels que le syndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW) ou l'hémihypertrophie, et la polypose adénomateuse familiale (PAF).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TP53	rs121912656	CC
TP53	rs397516436	GG
TP53	rs148924904	TT
TP53	rs587782177	CC
TP53	rs876660754	CC
TP53	rs876658468	GG
TP53	rs138729528	GG
TP53	rs1057519975	AA
TP53	rs1057519983	AA
TP53	rs1057520007	TT
TP53	rs530941076	AA
TP53	rs28934874	GG
TP53	rs1057519747	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=449

Maladies héréditaires (génétique)

Hépatoencéphalopathie par déficit combiné de la phosphorylation oxydative de type 1

Un trouble mitochondrial héréditaire rare, causé par un déficit de synthèse des protéines mitochondriales. Il se caractérise par un retard de croissance intra-utérin, une décompensation métabolique avec des vomissements récurrents, une acidose lactique persistante sévère, une encéphalopathie, des convulsions, un retard de croissance staturopondérale, un retard sévère du développement global, peu de contact visuel, une hypotonie musculaire ou axiale sévère avec hypertonie des membres, une hépatomégalie et/ou une dysfonction hépatique, et/ou une insuffisance hépatique, pouvant être fatal dans les cas sévères. Les anomalies observées en neuro-imagerie peuvent inclure un corps calleux fin, une leucodystrophie, un retard de la myélinisation et une atteinte des ganglions de la base.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137681

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GFM1	rs119470018	AA
GFM1	rs119470019	CC
GFM1	rs139430866	CC
GFM1	rs863224030	GG
GFM1	rs863224032	CC
GFM1	rs201408725	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Hydrocéphalie avec sténose de l'aqueduc de Sylvius

Sous-type clinique congénital, lié à l'X du syndrome L1, caractérisé par une hydrocéphalie sévère, souvent d'apparition prénatale, des pouces en adduction, une spasticité (principalement mise en évidence par des réflexes tendineux et des réponses plantaires en extension trop vifs) et une déficience intellectuelle modérée à sévère. Associé à un pronostic défavorable, ce sous-type représente l'extrémité sévère du spectre du syndrome L1.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
L1CAM	rs137852520	CC
L1CAM	rs137852522	GG
L1CAM	rs797044787	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2182

Maladies héréditaires (génétique)

Hydrops fetalis de Bart

Forme sévère de l'alpha-thalassémie, le plus souvent létale, associée à une issue fatale à long terme et à des transfusions à vie chez les survivants. Elle est caractérisée par l'apparition au stade foetal d'un oedème généralisé, d'épanchements pleuraux et péricardiques, ainsi que par une anémie hypochrome sévère.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GUSB	rs786205674	TT
GUSB	rs786205671	CC
GUSB	rs786205673	GG
LOC1027	rs786205667	AA
NEB	rs769345284	GG
THSD1	rs9536062	GG
THSD1	rs786205669	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=163596

Maladies héréditaires (génétique)

Hyperactivité de la phosphoribosylpyrophosphate synthétase

Trouble rare lié à l'X du métabolisme de la purine, associé à l'hyperuricémie et à l'hyperuricosurie, se manifestant sous deux formes : une forme grave à apparition précoce caractérisée par la goutte, l'urolithiase et des anomalies du développement neurologique, et une forme légère à apparition tardive sans atteinte neurologique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PRPS1	rs137852540	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3222

Maladies héréditaires (génétique)

Hyperaldostéronisme familial type I

Forme héréditaire rare d'hyperaldostéronisme primitif suppressible par les glucocorticoïdes, caractérisée par une hypertension à début précoce, un hyperaldostéronisme, une hypokaliémie de degré variable, une faible activité plasmatique de la rénine (APR) et une production anormale de 18-oxocortisol et de 18-hydroxycortisol.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CYP11B1	rs193922538	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=403

Maladies héréditaires (génétique)

Ictère néonatal transitoire

Maladie hépatique génétique rare caractérisée par des taux de bilirubine sérique très élevés chez le nouveau-né, les patients présentant des signes cliniques d'un ictère au cours des premiers jours de vie. La maladie se résorbe généralement de manière spontanée, mais dans certains cas, peut évoluer vers un ictère nucléaire avec les symptômes correspondants (notamment léthargie, cris aigus, hypotonie, absence de réflexes, vomissements ou crises convulsives), pouvant entraîner un handicap chronique, voire le décès.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MROH2A	rs34993780	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2312

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de fièvre périodique avec hyperimmunoglobulinémie D

Le syndrome de fièvre périodique avec hyperimmunoglobulinémie D (syndrome hyper-IgD) est un syndrome auto-inflammatoire caractérisé par des accès périodiques de fièvre avec une réaction inflammatoire générale (adénopathies cervicales, douleurs abdominales, vomissements, diarrhées, arthralgies et signes cutanés).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MVK	rs104895304	TT
MVK	rs104895300	CC
MVK	rs104895360	CC
MVK	rs104895382	TT
MVK	rs104895298	GG
MVK	rs104895311	GG
MVK	rs104895332	TT
MVK	rs104895366	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=343

Maladies héréditaires (génétique)

Hyperinsulinisme autosomique dominant par déficit en SUR1

Forme d'hyperinsulinisme diffus sensible au diazoxide (DHI) caractérisée par des épisodes hypoglycémiques généralement légers, échappant à la détection pendant la petite enfance et présentant généralement une bonne réponse clinique au diazoxide. L'hyperinsulinisme autosomique dominant dû à un déficit en SUR1 a généralement un phénotype plus léger par rapport à celui résultant de mutations récessives du K-ATP (formes récessives d'hyperinsulinisme résistant au diazoxide).

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=276575

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ABCC8	rs28936370	CC
ABCC8	rs28938469	GG
ABCC8	rs137852671	CC
ABCC8	rs137852672	AA
ABCC8	rs193922402	GG
ABCC8	rs193922405	CC
ABCC8	rs541269678	GG
ABCC8	rs570388861	GG
ABCC8	rs797045211	CC
ABCC8	rs797045207	CC
ABCC8	rs797045206	AA
ABCC8	rs797045213	TT
ABCC8	rs761749884	CC
ABCC8	rs797045208	AA
ABCC8	rs773306994	CC
ABCC8	rs139328569	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Hyperinsulinisme par déficit en INSR

L'hypoglycémie hyperinsulinémique due à un déficit en INSR est une forme autosomique dominante très rare d'hyperinsulinisme familial caractérisée cliniquement dans la seule famille rapportée par une hypoglycémie postprandiale, une hyperinsulinémie à jeun, un rapport élevé insuline-peptide C et un âge d'apparition variable.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
INSR	rs797045624	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=263458

Maladies héréditaires (génétique)

Hyperostose endostéale type Worth

L'ostéosclérose autosomique dominante type Worth est un trouble de l'ossification caractérisé par une densification squelettique généralisée, plus particulièrement de la voûte crânienne et des os longs tubulaires, qui n'est pas associée à un risque élevé de fractures.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LRP5	rs121908670	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2790

Maladies héréditaires (génétique)

Hyperoxalurie primitive

Trouble du métabolisme du glyoxylate caractérisé par un excès d'oxalate entraînant des calculs rénaux, une néphrocalcinose et finalement une insuffisance rénale et une oxalose systémique. Il existe trois types d'hyperoxalurie primitive (HP), les types 1 à 3, tous causés par des déficits d'enzymes spécifiques au foie.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=416

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
AGXT	rs121908520	TT
AGXT	rs121908521	CC
AGXT	rs121908522	GG
AGXT	rs121908523	GG
AGXT	rs121908524	TT
AGXT	rs121908525	TT
AGXT	rs121908526	CC
AGXT	rs121908527	GG
AGXT	rs121908530	GG
AGXT	rs121908529	GG
AGXT	rs180177238	CC
AGXT	rs180177157	CC
AGXT	rs180177168	GG
AGXT	rs180177195	TT
AGXT	rs180177197	TT
AGXT	rs180177207	GG
AGXT	rs180177227	GG
AGXT	rs180177253	CC
AGXT	rs180177259	GG
AGXT	rs180177267	GG
AGXT	rs180177156	GG
AGXT	rs180177225	CC
AGXT	rs180177298	GG
AGXT	rs796052064	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Hyperparathyroïdie isolée familiale

Hyperparathyroïdie primaire familiale rare, héréditaire, caractérisée par une hyperparathyroïdie primaire due à des tumeurs parathyroïdiennes uniques ou multiples chez au moins deux parents au premier degré en l'absence de signes d'autres troubles endocriniens, de tumeurs et/ou de manifestations systémiques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GCM2	rs104893960	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99879

Maladies héréditaires (génétique)

Hypertension artérielle pulmonaire héréditaire

L'hypertension artérielle pulmonaire héréditaire (HPAH) est une forme d'hypertension artérielle pulmonaire (HTAP,), survenant suite à des mutations de gènes prédisposant à l'HTAP ou dans un contexte familial. L'HPAH se caractérise par une résistance artérielle pulmonaire élevée entraînant une insuffisance cardiaque droite. L'HPAH est progressive et potentiellement mortelle.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SMAD9	rs397514716	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=275777

Maladies héréditaires (génétique)

Hyperthermie maligne de l'anesthésie

L'hyperthermie maligne (MH) est un trouble pharmacogénétique du muscle squelettique qui se présente comme une réponse hypermétabolique à de puissants gaz anesthésiques volatils tels que l'halothane, le sévoflurane, le desflurane et le relaxant musculaire dépolarisant succinylcholine, et rarement, à des stress tels que l'exercice vigoureux et la chaleur.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=423

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
RYR1	rs1801086	GG
RYR1	rs118192161	CC
RYR1	rs121918592	GG
RYR1	rs28933397	CC
RYR1	rs121918594	GG
RYR1	rs118192175	CC
RYR1	rs118192163	GG
RYR1	rs118192177	CC
RYR1	rs121918595	CC
RYR1	rs118192162	AA
RYR1	rs193922747	TT
RYR1	rs193922839	GG
RYR1	rs148399313	GG
RYR1	rs193922843	GG
RYR1	rs193922766	GG
RYR1	rs193922876	CC
RYR1	rs193922878	CC
RYR1	rs193922768	CC
RYR1	rs193922770	CC
RYR1	rs193922772	GG
RYR1	rs193922753	GG
RYR1	rs193922781	CC
RYR1	rs193922757	CC
RYR1	rs112563513	GG
RYR1	rs193922801	AA
RYR1	rs193922802	GG
RYR1	rs193922807	GG
RYR1	rs193922810	GG
RYR1	rs193922816	CC
RYR1	rs193922818	GG
RYR1	rs193922832	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Hypoaldostéronisme familial

Hypoaldostéronisme génétique rare qui se présente généralement dans la petite enfance (présentation précoce de l'hypoaldosténisme familial) comme un déséquilibre électrolytique engageant le pronostic vital (retard de croissance, vomissements récurrents et déshydratation sévère). Des antécédents de fièvre, diarrhée, léthargie, faible prise de poids ainsi que de mauvaise alimentation peuvent également être présents depuis la naissance. Les sujets plus âgés (hypoaldostéronisme familial tardif) sont moins gravement atteints ou asymptomatiques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CYP11B2	rs104894072	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=427

Maladies héréditaires (génétique)

Hypochondroplasie

Une dysplasie osseuse primaire avec micromélie caractérisée par une petite taille disproportionnée, une légère lordose lombaire et une extension limitée des articulations du coude.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FGFR3	rs77722678	AA
FGFR3	rs121913115	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=429

Maladies héréditaires (génétique)

Hypophosphatasie

Trouble métabolique génétique rare caractérisé par une activité réduite de la phosphatase alcaline sérique (ALP) non fractionnée et divers symptômes allant d'une minéralisation gravement altérée potentiellement mortelle à la naissance à des douleurs musculo-squelettiques à l'âge adulte.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ALPL	rs121918007	GG
ALPL	rs121918008	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=436

Maladies héréditaires (génétique)

Hypophosphatémie liée à l'X

L'hypophosphatémie liée à l'X (XLH) est un trouble héréditaire de perte de phosphate rénal caractérisé par une hypophosphatémie, un rachitisme et/ou une ostéomalacie et une croissance ralentie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PHEX	rs193922454	TT
PHEX	rs193922455	GG
PHEX	rs193922458	GG
PHEX	rs193922459	GG
PTCHD1	rs193922457	GG
PTCHD1	rs875989883	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=89936

Maladies héréditaires (génétique)

Hypomagnésémie primaire avec hypocalcémie secondaire

L'hypomagnésémie primaire avec hypocalcémie secondaire (PHSH) est une forme d'hypomagnésémie primaire familiale caractérisée par une sévère hypomagnésémie et une hypocalcémie secondaire, associées à des signes neurologiques incluant des convulsions généralisées, une tétanie et des spasmes musculaires. La PHSH peut être fatale ou conduire à des complications neurologiques chroniques irréversibles.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TRPM6	rs869025214	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=30924

Maladies héréditaires (génétique)

Hypomagnésémie primaire avec hypercalciurie et néphrocalcinose avec atteinte oculaire sévère

L'hypomagnésémie primaire familiale avec hypercalciurie et néphrocalcinose (FHHNC) avec atteinte oculaire sévère est une forme d'hypomagnésémie primaire familiale (FPH). Elle se caractérise par une perte rénale excessive de magnésium et de calcium, une néphrocalcinose bilatérale, une insuffisance rénale progressive et des anomalies oculaires sévères.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CLDN19	rs118203979	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2196

Maladies héréditaires (génétique)

Hypoplasie dermique en aires

Le syndrome de Goltz (ou hypoplasie dermique en aires) est caractérisé par une atteinte cutanée polymorphe et des anomalies très variées pouvant affecter les yeux, les dents, le squelette, le système nerveux central et les systèmes urinaire, gastro-intestinal et cardiovasculaire.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PORCN	rs267606973	GG
PORCN	rs137852218	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2092

Maladies héréditaires (génétique)

Hypoplasie pontocérébelleuse type 10

L'hypoplasie pontocérébelleuse de type 10 est un sous-type rare d'hypoplasie pontocérébelleuse génétique caractérisé par un retard de développement psychomoteur sévère, une microcéphalie progressive, une spasticité progressive, des convulsions et des anomalies cérébrales consistant en une légère atrophie du cervelet, du pont et du corps calleux et une atrophie corticale avec myélinisation retardée. Les patients peuvent présenter des traits faciaux dysmorphiques (sourcils arqués, yeux proéminents, fentes palpébrales et cils longs, racine nasale large et ailes du nez hypoplasiques) et une neuropathie sensorimotrice axonale.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CLP1	rs587777616	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=411493

Maladies héréditaires (génétique)

Hypoplasie pontocérébelleuse type 2

Forme rare d'hypoplasie pontocérébelleuse d'origine génétique caractérisée par une hypoplasie pontocérébelleuse et une atrophie néocorticale progressive dont les signes cliniques sont des difficultés de coordination succion/déglutition et un clonus généralisé chez le nouveau-né. Dans la petite enfance, on observe une spasticité, une chorée/dyskinésie, des crises d'épilepsie et une microcéphalie progressive. Le développement de la motricité volontaire est insuffisant.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TSEN54	rs113994152	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2524

Maladies héréditaires (génétique)

Hypoplasie pontocérébelleuse type 6

Forme génétique rare d'hypoplasie pontocérébelleuse (HPC) caractérisée par une atrophie cérébrale corticale sévère et une atrophie néocorticale associées à une hypoplasie pontocérébelleuse avec atteinte du pont de Varole et du cervelet. À la naissance, les signes cliniques de la maladie sont une hypotonie, un clonus, une épilepsie, des troubles de la déglutition. S'ensuivent une microcéphalie progressive, une spasticité et une acidose lactique dès la petite enfance.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
RARS2	rs199835443	GG
RARS2	rs772887102	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=166073

Maladies héréditaires (génétique)

Hypoplasie pontocérébelleuse type 8

L'hypoplasie pontocérébelleuse de type 8 (HPC8) est une nouvelle forme très rare d'hypoplasie pontocérébelleuse caractérisée cliniquement par une microencéphalie progressive, des difficultés d'alimentation, un retard de développement sévère, bien que la marche puisse être atteinte, une hypotonie souvent associée à une augmentation du tonus musculaire des membres inférieurs et des réflexes tendineux profonds, des déformations articulaires des membres inférieurs et parfois des convulsions complexes. PCH8 est causé par une mutation avec perte de fonction du gène CHMP1A. L'IRM démontre une hypoplasie pontocérébelleuse avec le vermis et les hémisphères également affectés et un volume de substance blanche cérébrale léger à sévèrement réduit avec un corps calleux très fin complètement formé.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CHMP1A	rs397515426	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=324569

Maladies héréditaires (génétique)

Hypoplasie surrénalienne congénitale liée à l'X

Maladie génétique surrénalienne rare caractérisée par une insuffisance surrénalienne primaire (IA) et/ou un hypogonadisme hypogonadotrope (HH). Les patients de sexe masculin présentent généralement une IA avec un début aigu dans la petite enfance ou un début insidieux dans l'enfance. Les caractéristiques cliniques de l'IA comprennent l'hyperpigmentation, les vomissements, une mauvaise alimentation, un retard de croissance, des convulsions, un collapsus vasculaire et parfois une mort subite. L'HH se manifeste plus tard par une puberté retardée ou arrêtée. Dans de rares cas, les patients deviennent symptomatiques au début de l'âge adulte avec une IA à apparition tardive, une HH partielle et/ou une infertilité. Histologiquement, les glandes surrénales sont dépourvues de zone corticale adulte permanente. Les cellules restantes sont plus grandes que les cellules surrénales fœtales (« cytomégaliques ») et contiennent des inclusions nucléaires caractéristiques.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=95702

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
NR0B1	rs104894892	GG
NR0B1	rs104894894	GG
NR0B1	rs132630327	CC
NR0B1	rs386134262	AA
NR0B1	rs386134263	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Hypoplasie/aplasie isolée du nerf optique

Maladie génétique rare du nerf optique caractérisée par une déficience visuelle ou une cécité résultant d'une hypoplasie du nerf optique de degrés variable, voire d'une aplasie du nerf optique, des cellules ganglionnaires et des vaisseaux centraux de la rétine. Elle peut être unilatérale, avec un développement cérébral normal, ou bilatérale, accompagnée de malformations congénitales sévères et étendues du système nerveux central.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PAX6	rs121907924	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137902

Maladies héréditaires (génétique)

Hypothyroïdie par mutation du récepteur de la TSH

L'hypothyroïdie par mutations du récepteur de la TSH (thyroid stimulating hormone est une forme d'hypothyroïdie congénitale primitive , une insuffisance permanente en hormones thyroïdiennes présente à la naissance, qui est due à une résistance thyroïdienne à la TSH.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CEP128	rs121908869	GG
LOC1019	rs121908871	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=90673

Maladies héréditaires (génétique)

Hypotonie avec acidose lactique et hyperammonémie

Ce syndrome se caractérise par une hypotonie sévère, une acidémie lactique et une hyperammoniémie congénitale.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MRPS22	rs119478059	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137908

Maladies héréditaires (génétique)

Hypo-uricémie rénale héréditaire

Néphropathie tubulaire génétique caractérisée par une perte urinaire d'urate qui entraîne généralement une hypo-uricémie asymptomatique et prédispose à l'urolithiase et à l'insuffisance rénale aiguë induite par l'exercice (IRAE).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SLC22A1	rs121907892	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=94088

Maladies héréditaires (génétique)

Homocystinurie classique

L'homocystinurie classique par déficit en cystathionine bêta synthase (CbS) est caractérisée par une atteinte des yeux, du squelette, du système nerveux central et du système vasculaire.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=394

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CBS	rs121964962	CC
CBS	rs121964964	GG
CBS	rs121964969	CC
CBS	rs28934891	CC
CBS	rs375846341	TT
CBS	rs398123151	GG
CBS	rs763036586	CC
CBS	rs771298943	CC
CBS	rs770095972	CC
CBS	rs781444670	CC
CBS	rs149119723	GG
CBS	rs863223433	CC
CBS	rs372010465	CC
CBS	rs863223432	CC
CBS	rs775992753	GG
CBS	rs778220779	AA
CBS	rs863223435	CC
CBS	rs148865119	GG
CBS	rs781567152	AA
CBS	rs762065361	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Homocystinurie par déficit en méthylène tétrahydrofolate réductase

L'homocystinurie par déficit en méthylènetétrahydrofolate réductase (MTHFR) est une maladie métabolique caractérisée par une atteinte neurologique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MTHFR	rs121434295	CC
MTHFR	rs200137991	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=395

Maladies héréditaires (génétique)

Ichtyose harlequin

L'ichtyose harlequin (IH) est la forme la plus grave d'ichtyose congénitale autosomique récessive (ICAR,). L'IH est caractérisée à la naissance par la présence de squames grandes et épaisses en forme de plaque sur tout le corps, s'associant à un ectropion et eclabium sévères, des oreilles aplaties. L'IH évolue vers une érythrodermie desquamative.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SNHG31	rs137853289	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457

Maladies héréditaires (génétique)

Ichtyose épidermolytique autosomique dominante

L'ichtyose épidermolytique (IE) est une forme rare d'ichtyose kératinopathique (IKP) caractérisée par la présence de bulles à la naissance, puis secondairement par l'apparition progressive de lésions hyperkératosiques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
KRT10	rs58075662	CC
KRT10	rs58852768	GG
KRT10	rs58901407	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=312

Maladies héréditaires (génétique)

Ichtyose exfoliative

L'ichtyose exfoliative est un trouble ichtyosique congénital héréditaire, non syndromique. Elle se caractérise par l'apparition pendant la petite enfance d'une desquamation cutanée palmoplantaire (aggravée par l'exposition à l'eau et par l'occlusion), associée à une peau sèche, écailleuse sur une grande partie du corps. Un prurit et une hypohidrose peuvent aussi être associés. Des zones bien délimitées de peau sans desquamation sont trouvées dans les régions humides et traumatisées. Les biopsies cutanées révèlent une diminution de l'adhérence cellule-cellule dans les couches basales et suprabasales, un oedème intercellulaire proéminent, de nombreux agrégats de filaments de kératine dans les kératinocytes basaux, une atténuation des enveloppes de cellules cornées, et une atteinte de la barrière épidermique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CSTA	rs149474339	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=289586

Maladies héréditaires (génétique)

Ichtyose lamellaire

Maladie de la kératinisation caractérisée par la présence de grandes squames sur tout le corps sans véritable érythrodermie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TGM1	rs121918716	GG
TGM1	rs121918717	CC
TGM1	rs121918718	CC
TGM1	rs121918721	CC
TGM1	rs121918723	CC
TGM1	rs121918725	CC
TGM1	rs121918727	CC
TGM1	rs121918731	GG
TGM1	rs121918732	CC
TGM1	rs143473912	CC
TGM1	rs142634031	TT
TGM1	rs139208806	TT
TGM1	rs140000324	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=313

Maladies héréditaires (génétique)

Ichtyose récessive liée à l'X

L'ichtyose récessive liée à l'X est une génodermatose appartenant aux troubles mendéliens de la cornification et caractérisée par une hyperkératose généralisée et une peau en écailles.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
STS	rs137853167	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=461

Maladies héréditaires (génétique)

Incontinentia pigmenti

Dysplasie ectodermique mutisystémique syndromique liée à l'X se présentant en période néonatale chez les femmes avec une éruption bulleuse le long des lignes de Blaschko (LB) suivie de plaques verruqueuses et de motifs tourbillonnants hyperpigmentés. Elle se caractérise également par des anomalies dentaires, une alopécie, une dystrophie des ongles et peut affecter la microvasculature de la rétine et du système nerveux central (SNC). Elle peut présenter d'autres aspects de la dysplasie ectodermique, comme des anomalies des glandes sudoripares. Les variants pathogènes germinaux chez les individus de sexe masculin entraînent une létalité embryonnaire.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
IKBKG	rs137853323	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=464

Maladies héréditaires (génétique)

Infertilité masculine associée à des spermatozoïdes à tête large, polyploïdes, multiflagellés

Infertilité masculine due à une anomalie du sperme. Elle se caractérise par la présence dans le sperme d'un pourcentage très élevé de spermatozoïdes possédant une tête large, de forme irrégulière, un flagelle multiple, une pièce principale anormale et un acrosome. Elle est généralement associée à une oligo-asthénozoospermie sévère et à un taux élevé d'anomalies chromosomiques spermatiques (polyploïdie, aneuploïdie).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
AURKC	rs55658999	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137893

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit immunitaire combiné avec granulomatose

Déficit immunitaire combiné rare, génétique et non sévère caractérisé par un déficit immunitaire (se manifestant par des infections bactériennes et virales récurrentes et/ou sévères), des granulomes destructeurs non infectieux touchant la peau, les muqueuses et les organes internes, et diverses manifestations auto-immunes (dont cytopénies, vitiligo, psoriasis , myasthénie grave, entéropathie). Sur le plan immunophénotypique, on observe une lymphopénie des lymphocytes T et des lymphocytes B, une hypogammaglobulinémie, une production anormale d'anticorps spécifiques et une altération de la fonction des lymphocytes T.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
IFTAP	rs121917894	CC
IFTAP	rs193922574	GG
RAG1	rs121918569	GG
RAG1	rs121918570	CC
RAG1	rs193922461	GG
RAG1	rs193922464	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=157949

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit immunitaire combiné sévère par déficit en adénosine désaminase

Le déficit immunitaire combiné sévère (DICS,) par déficit en adénosine désaminase (ADA) est une forme de DICS caractérisée par une lymphopénie profonde et un taux d'immunoglobuline de tous les isotypes très bas provoquant des infections opportunistes graves et récurrentes.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ADA	rs121908716	CC
ADA	rs199422327	AA
ADA	rs121908715	GG
ADA	rs121908739	AA
ADA	rs121908723	CC
ADA	rs121908735	GG
ADA	rs121908725	GG
ADA	rs749484894	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=277

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit immunitaire combiné sévère type alymphocytosique

Le déficit immunitaire combiné sévère (DICS,) type alymphocytosique est un DICS caractérisé par des infections sévères et récurrentes, des diarrhées, un retard de croissance staturo-pondérale et une sensibilité cellulaire excessive aux radiations ionisantes.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DCLRE1C	rs121908156	GG
DCLRE1C	rs121908157	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=275

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit immunitaire combiné sévère T-B+ par déficit en chaîne gamma

Le déficit immunitaire combiné sévère (DICS,) T-B+ par déficit en chaîne gamma, aussi appelé SCIDX1, est une forme de DICS caractérisée par des infections sévères et récurrentes associées à des diarrhées et un retard de croissance staturo-pondérale.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CXorf65	rs111033617	CC
CXorf65	rs137852508	GG
IL2RG	rs193922346	CC
IL2RG	rs193922347	TT
IL2RG	rs193922348	AA
IL2RG	rs193922350	CC
IL2RG	rs869320660	CC
IL2RG	rs869320659	GG
IL2RG	rs869320658	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=276

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit immunitaire combiné par déficit partiel en RAG1

Le déficit immunitaire combiné T+B+ du à un déficit partiel en RAG1 est une forme de déficit immunitaire combiné des cellules T et B (DIC,) caractérisée par une infection à cytomégalovirus persistante et sévère et une cytopénie auto-immune.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
RAG1	rs104894287	CC
RAG1	rs141524540	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=231154

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit immunitaire par déficit des composés terminaux de la voie classique du complément

L'immunodéficience due à un composant tardif du déficit du complément est une immunodéficience primaire due à une anomalie dans l'un ou l'autre des composants du complément C5, C6, C7, C8 ou C9 et se caractérise généralement par une méningite due à des infections méningococciques souvent récurrentes. Le pronostic est généralement favorable.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
C7	rs121964921	GG
C7	rs531103546	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=169150

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit immunitaire par déficit d'expression des molécules CMH de classe I

Déficit immunitaire primaire autosomique récessif rare caractérisé par une réduction marquée de l'expression des molécules HLA de classe I à la surface des cellules entraînant, généralement dans l'enfance, des infections bactériennes chroniques des voies respiratoires évoluant vers une bronchectasie généralisée et une insuffisance respiratoire. On peut observer chez certains patients des lésions cutanées granulomateuses nécrosantes stériles touchant principalement les membres et la partie médiane du visage. Les infections virales sévères ne font pas partie des symptômes. Des variants atypiques sans manifestations respiratoires ou cutanées, ainsi que des individus asymptomatiques ont été rapportés.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=34592

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TAP1	rs143800384	GG
TAP2	rs765335850	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Insuffisance hépatique infantile aiguë par défaut de synthèse des protéines codées par l'ADNmt

Rare déficit de la chaîne respiratoire mitochondriale dû à un déficit du gène TRMUentraînant un défaut de synthèse des ARNt mitochondriaux et caractérisé sur le plan clinique par des épisodes transitoires, mais engageant le pronostic vital, d'insuffisance hépatique aiguë.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TRMU	rs387907022	GG
TRMU	rs367683258	CC
TRMU	rs766314948	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=217371

Maladies héréditaires (génétique)

Fente labiale isolée

La fente labiale isolée est une embryopathie de type fissure s'étendant de la lèvre supérieure à la base nasale.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TP63	rs121908840	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=199302

Maladies héréditaires (génétique)

Lepréchaunisme

Le lépréchaunisme est une forme congénitale sévère de syndrome d'insulino-résistance extrême (comprenant aussi le syndrome de Rabson-Mendenhall, le syndrome d'insulino-résistance de type A et, pour les formes acquises, le syndrome d'insulino-résistance de type B ;), caractérisé par un retard de croissance intra-utérin et surtout post-natal majeur.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
INSR	rs121913145	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=508

Maladies héréditaires (génétique)

Leucémie lymphoblastique aiguë

Les leucémies aiguës lymphoblastiques (LAL) sont des proliférations malignes de cellules lymphoïdes bloquées à un stade précoce de différenciation ; elles représentent 75% des cas de leucémies de l'enfant.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
JAK1	rs869312953	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=513

Maladies héréditaires (génétique)

Leucémie lymphocytaire chronique à cellules B

La leucémie lymphoïde chronique à cellules B (LLC-B) est un type de lymphome non hodgkinien à cellules B et la forme de leucémie la plus courante dans les pays occidentaux, affectant les adultes âgés (âge moyen de 67 et 72 ans) avec une légère prédominance masculine (1,7:1) et caractérisée par une présentation clinique très variable pouvant inclure une maladie asymptomatique ou des symptômes B non spécifiques tels qu'une perte de poids involontaire, une fatigue intense, de la fièvre (sans signe d'infection), et des sueurs nocturnes ainsi que des adénopathies cervicales, une splénomégalie et des infections fréquentes. Certains patients peuvent également développer des complications auto-immunes telles qu'une anémie hémolytique auto-immune ou une thrombocytopénie immunitaire . L'évolution clinique est extrêmement hétérogène avec une survie allant de quelques mois à plusieurs décennies.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
BRAF	rs121913348	CC
LRRC56	rs104894226	CC
PTPN11	rs121918453	GG
TP53	rs121912651	GG
TP53	rs121913343	GG
TP53	rs587781525	TT
TP53	rs786201838	TT
TP53	rs1057519981	AA
TP53	rs764146326	CC
TP53	rs1057519990	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=67038

Maladies héréditaires (génétique)

Leucémie myéloïde aiguë

Groupe de néoplasmes provenant de cellules précurseurs impliquées dans la différenciation des lignées cellulaires myéloïdes. Tous sont caractérisés par une expansion clonale de blastes myéloïdes. Ils se manifestent par de la fièvre, une pâleur, une anémie, des hémorragies et des infections récurrentes.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
NRAS	rs121913250	CC
TERT	rs797046041	GG
TP53	rs587780070	GG
TP53	rs587782082	TT
TP53	rs876660821	AA
TP53	rs1057519747	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=167714

Maladies héréditaires (génétique)

Leucémie myélomonocytaire juvénile

Maladie myélodysplasique/myéloproliférative rare caractérisée par une prolifération primaire de lignées granulocytaires et monocytaires infiltrant le foie et la rate, ainsi que d'autres organes. Les blastes et les promonocytes représentent moins de 20 % des globules blancs du sang périphérique et de la moelle osseuse. On observe souvent des anomalies des lignées érythroïdes et mégacaryocytaires. Le gène de fusion BCR-ABL1 est absent, tandis que l'on retrouve des mutations somatiques des gènes de la voie RAS ou une monosomie 7. La maladie peut également survenir chez les individus souffrant d'une neurofibromatose de type 1 ou d'une maladie s'apparentant au syndrome de Noonan. La maladie touche principalement les enfants âgés de moins de 3 ans, avec une prépondérance nettement masculine. La plupart des patients présentent des dérégulations constitutionnelles, des signes d'infection et une hépatosplénomégalie.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=86834

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
NRAS	rs121434596	CC
PTPN11	rs121918458	TT
PTPN11	rs121918465	AA
PTPN11	rs397507520	GG
PTPN11	rs397507550	GG
PTPN11	rs397507510	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Leucodystrophie hypomyélinisante autosomique récessive associée à RARS

Une leucodystrophie génétique rare caractérisée par un retard de développement, une augmentation du tonus musculaire entraînant plus tard une spasticité, une ataxie légère, un nystagmus, une dysarthrie, un tremblement intentionnel et une déficience intellectuelle légère. L'imagerie cérébrale révèle une hypomyélinisation supratentorielle et infratentorielle.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=438114

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
RARS1	rs672601375	AA

Maladies héréditaires (génétique)

Leucoencéphalopathie héréditaire diffuse à sphéroïdes axonaux et cellules gliales pigmentées

La leucoencéphalopathie héréditaire diffuse à sphéroïdes axonaux et cellules gliales pigmentées est une maladie rare autosomique dominante caractérisée par un phénotype complexe incluant une démence progressive, une apraxie, une apathie, un déséquilibre, un parkinsonisme, une spasticité et une épilepsie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CSF1R	rs281860274	AA
CSF1R	rs587777247	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=313808

Maladies héréditaires (génétique)

Lymphangioléiomyomatose

Maladie pulmonaire polykystique rare caractérisée par la destruction kystique progressive des poumons et par des anomalies lymphatiques souvent associées à des angiomyolipomes rénaux (AML).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TSC1	rs118203387	CC
TSC2	rs45517403	AA
TSC2	rs1131691965	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=538

Maladies héréditaires (génétique)

Lipodystrophie partielle familiale de Dunnigan

Lipodystrophie génétique rare caractérisée par une perte de tissu adipeux sous-cutané qui affecte le tronc, les fesses et les membres ; une accumulation du tissu adipeux au niveau du visage et du cou, les régions axillaires et pelviennes ; une hypertrophie musculaire ; et généralement associée à des complications métaboliques telles que l'insulinorésistance, le diabète sucré, la dyslipidémie et la stéatose hépatique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LMNA	rs60864230	GG
LMNA	rs57920071	CC
LMNA	rs267607555	CC
LMNA	rs59981161	GG
LMNA	rs267607543	GG
LMNA	rs57629361	CC
LMNA	rs56793579	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2348

Maladies héréditaires (génétique)

Céroïde-lipofuscinose neuronale infantile tardive

Les céroïde-lipofuscinoses neuronales infantiles tardives forment un groupe génétiquement hétérogène de céroïde-lipofuscinoses neuronales (CLN ;) débutant en règle chez le nourrisson ou le jeune enfant par un déclin des fonctions intellectuelles et motrices, une épilepsie et une perte de la vision par dégénérescence rétinienne.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FBXL3	rs121908292	GG
FBXL3	rs386833980	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=168491

Maladies héréditaires (génétique)

Céroïde-lipofuscinose neuronale juvénile associée à ATP13A2

Une lipofiscinose céroïde neuronale rare caractérisée par l'apparition juvénile d'une ataxie spinocérébelleuse progressive, d'un syndrome bulbaire (se manifestant par une dysarthrie, une dysphagie et une dysphonie), d'une atteinte pyramidale et extrapyramidale (y compris myoclonie, amyotrophie, démarche instable, akinésie, rigidité, discours dysarthrique) et détérioration. La biopsie musculaire montre des corps autofluorescents et des dépôts de lipofuscine dans le cerveau et, parfois, la rétine, lors de l'autopsie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ATP13A2	rs150519745	CC
ATP13A2	rs758014228	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314632

Maladies héréditaires (génétique)

Lissencéphalie liée à l'X avec anomalies génitales

La lissencéphalie liée à l'X avec anomalies génitales (XLAG) est un syndrome neurologique sévère de description récente. Le syndrome XLAG ne touche que les garçons et comprend une lissencéphalie de gradient postérieur-antérieur avec épaississement modéré du cortex associée à une agénésie du corps calleux (ACC), une épilepsie sévère à début néonatal, un dysfonctionnement hypothalamique avec des troubles de la thermorégulation et une ambiguïté génitale avec micropénis et cryptorchidie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ARX	rs587783183	AA
ARX	rs587783184	GG
ARX	rs587783189	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=452

Maladies héréditaires (génétique)

Lissencéphalie due à une mutation LIS1

La lissencéphalie due à une mutation LIS1 est une malformation cérébrale avec épilepsie caractérisée principalement par une lissencéphalie postérieure isolée avec retard de développement, déficience intellectuelle et épilepsie qui évolue généralement du syndrome de West au syndrome de Lennox-Gastaut. Les caractéristiques supplémentaires incluent une hypotonie musculaire, une microcéphalie acquise, un retard de croissance et un mauvais contrôle des voies respiratoires conduisant à une pneumonie par aspiration.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=95232

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DCX	rs104894784	CC
DCX	rs587783592	GG
PAFAH1B	rs121434483	CC
PAFAH1B	rs121434487	GG
PAFAH1B	rs113994203	GG
PAFAH1B	rs113994202	TT
PAFAH1B	rs587784265	GG
PAFAH1B	rs587784260	CC
PAFAH1B	rs587784262	CC
PAFAH1B	rs587784272	TT
PAFAH1B	rs587784250	GG
PAFAH1B	rs587784257	GG
PAFAH1B	rs587784258	CC
PAFAH1B	rs587784261	TT
PAFAH1B	rs587784263	AA
PAFAH1B	rs587784267	CC
PAFAH1B	rs587784269	CC
PAFAH1B	rs587784273	CC
PAFAH1B	rs587784276	GG
PAFAH1B	rs587784281	GG
PAFAH1B	rs587784280	GG
PAFAH1B	rs587784282	CC
PAFAH1B	rs587784286	CC
PAFAH1B	rs587784287	AA
PAFAH1B	rs587784288	TT
PAFAH1B	rs587784291	GG
PAFAH1B	rs587784290	GG
PAFAH1B	rs587784293	CC
PAFAH1B	rs587784294	TT
PAFAH1B	rs587784235	GG
PAFAH1B	rs587784239	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Lissencéphalie due à une mutation de TUBA1

La lissencéphalie due à une mutation de TUBA1Aest une anomalie congénitale du développement cortical due à une migration neuronale anormale impliquant la lamination néocorticale et de l'hippocampe, le corps calleux, le cervelet et le tronc cérébral. La maladie présente un large spectre clinique, allant d'une épilepsie sévère et des troubles moteurs et intellectuels chez l'enfant, aux cas présentant une dysgénésie cérébrale sévère au cours de la période anténatale, conduisant à une interruption médicale de la grossesse du fait de la sévérité du pronostic.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=171680

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TUBA1A	rs137853043	GG
TUBA1A	rs137853044	CC
TUBA1A	rs137853049	GG
TUBA1A	rs137853050	CC
TUBA1A	rs587784483	GG
TUBA1A	rs587784482	GG
TUBA1A	rs587784481	TT
TUBA1A	rs587784497	AA
TUBA1A	rs587784495	TT
TUBA1A	rs587784494	CC
TUBA1A	rs587784492	TT
TUBA1A	rs587784488	AA
TUBA1A	rs587784485	GG
TUBA1A	rs587784491	CC
TUBA1A	rs797046071	CC
TUBA1A	rs797046073	CC
TUBA1A	rs797046072	TT
TUBA1A	rs863224938	CC
TUBA1A	rs1057517843	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Lissencéphalie type 1 due aux anomalies du gène double-cortine

La lissencéphalie de type 1 liée à l'X (XLIS) est une maladie semi dominante liée au chromosome X caractérisée par une déficience intellectuelle et une épilepsie de plus grande sévérité chez les hommes.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DCX	rs104894780	GG
DCX	rs104894782	GG
DCX	rs56030372	CC
DCX	rs587783590	GG
DCX	rs587783589	CC
DCX	rs587783568	GG
DCX	rs587783534	GG
DCX	rs797045512	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2148

Maladies héréditaires (génétique)

Intolérance aux protéines dibasiques avec lysinurie

L'intolérance aux protéines dibasiques avec lysinurie (IPDL) est une affection systémique familiale très rare due à une anomalie du métabolisme des acides aminés.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SLC7A7	rs121908678	GG
SLC7A7	rs121908679	CC
SLC7A7	rs386833823	GG
SLC7A7	rs146582474	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=470

Maladies héréditaires (génétique)

Paludisme

Une maladie parasitaire mettant en jeu le pronostic vital, causée par les parasites Plasmodium (P.), et transmise à l'homme par la morsure du moustique Anophles. Sur le plan clinique, elle se caractérise par des épisodes fiévreux, des céphalées, des frissons et des vomissements.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
G6PD	rs72554664	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=673

Maladies héréditaires (génétique)

MELAS

Maladie neurométabolique rare d'origine génétique, progressive et multisystémique en raison d'un dysfonctionnement mitochondrial, caractérisée par une encéphalomyopathie, une acidose lactique et des épisodes mimant un accident vasculaire cérébral.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=550

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MT TA	rs121434458	GG
MT TF	rs118203885	GG
MT TG	rs121434475	TT
MT TH	rs121434474	GG
MT TL1	rs199474657	AA
MT TL1	rs199474658	TT
MT TL1	rs199474660	CC
MT TL1	rs199474661	AA
MT TL1	rs199474662	AA
MT TL1	rs199474663	AA
MT TL2	rs121434462	GG
MT TP	rs199474701	GG
MT TS2	rs118203889	GG
MT TW	rs199474673	GG
MT TW	rs199474674	GG
ND1	rs199476123	GG
ND5	rs267606897	GG
ND5	rs267606898	GG
ND6	rs199476107	GG
NDUFS1	rs786205666	AA

Maladies héréditaires (génétique)

Métachondromatose

La métachondromatose (MC) est une maladie rare caractérisée par la présence de multiples chondromes et ostéochondromes.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PTPN11	rs267606989	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2499

Maladies héréditaires (génétique)

Microlissencéphalie

Le terme microlissencéphalie décrit un groupe hétérogène de malformations corticales rares caractérisées par une lissencéphalie combinée à une microcéphalie congénitale sévère, et présentant une spasticité, un retard de développement sévère et des convulsions, avec une espérance de vie allant de quelques jours à quelques années.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
NDE1	rs576928842	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1083

Maladies héréditaires (génétique)

Cardiomyopathie hypertrophique infantile par déficit en MRPL44

Trouble rare de la phosphorylation oxydative mitochondriale avec déficit en complexes I et IV caractérisé par une cardiomyopathie hypertrophique, une stéatose hépatique avec des transaminases hépatiques élevées, une intolérance à l'effort et une faiblesse musculaire. Des manifestations neuro-ophtalmologiques (migraine hémiplégique, lésions de type Leigh en IRM cérébrale, rétinopathie pigmentaire) ont été rapportées plus tard dans la vie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MRPL44	rs143697995	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=352563

Maladies héréditaires (génétique)

Cardiomyopathie hypertrophique mitochondriale avec acidose lactique par déficit en MTO1

Trouble rare de la phosphorylation oxydative mitochondriale avec déficit en complexes I et IV caractérisé par une acidose lactique, une hypotonie, une cardiomyopathie hypertrophique et un retard global de développement. D'autres caractéristiques cliniques comprennent des difficultés d'alimentation, un retard de croissance, des convulsions, une atrophie optique et une ataxie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MTO1	rs201544686	GG
MTO1	rs200583827	CC
MTO1	rs775623164	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314637

Maladies héréditaires (génétique)

Cardiomyopathie restrictive familiale isolée

Maladie cardiaque rare d'origine génétique caractérisée par un remplissage ventriculaire restrictif dû à une augmentation de la rigidité ventriculaire entraînant une dysfonction diastolique sévère en l'absence de dilatation et d'hypertrophie de ventricules.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TNNI3	rs104894724	GG
TNNI3	rs104894729	CC
TNNI3	rs104894730	TT
TNNI3	rs727503504	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=75249

Maladies héréditaires (génétique)

Myofibromatose infantile

Tumeur bénigne rare des tissus mous caractérisée par le développement de nodules dans la peau, les muscles striés, les os et de manière exceptionnelle, les viscères, à l'origine d'un large spectre de manifestations cliniques. La maladie est associée à la prolifération bénigne de myo64257;broblastes.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PDGFRB	rs367543286	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2591

Maladies héréditaires (génétique)

Myopathie centronucléaire autosomique dominante

Myopathie congénitale rare, autosomique dominante, caractérisée par de nombreux noyaux placés centralement sur la biopsie musculaire et par des caractéristiques cliniques d'une myopathie congénitale (hypotonie, faiblesse musculaire distale/proximale, déformations de la cage thoracique (parfois associées à une insuffisance respiratoire), ptose, ophtalmoparésie et faiblesse du muscles de l'expression faciale avec des traits du visage dysmorphiques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DNM2	rs121909089	GG
DNM2	rs121909090	CC
DNM2	rs121909091	CC
DNM2	rs121909092	GG
DNM2	rs587783594	TT
DNM2	rs587783595	GG
DNM2	rs587783597	TT
DNM2	rs587783598	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=169189

Maladies héréditaires (génétique)

Myopathie centronucléaire liée à l'X

Une myopathie congénitale rare liée à l'X caractérisée par de nombreux noyaux placés au centre sur la biopsie musculaire et qui se présente à la naissance avec une faiblesse marquée, une hypotonie et une insuffisance respiratoire.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=596

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DNM2	rs121909095	CC
MTM1	rs132630302	AA
MTM1	rs132630304	CC
MTM1	rs397518445	AA
MTM1	rs132630305	CC
MTM1	rs132630306	CC
MTM1	rs398123272	GG
MTM1	rs398123275	CC
MTM1	rs587783817	TT
MTM1	rs587783823	GG
MTM1	rs587783843	GG
MTM1	rs587783844	AA
MTM1	rs587783846	GG
MTM1	rs587783857	CC
MTM1	rs587783753	CC
MTM1	rs587783796	GG
MTM1	rs587783809	CC
MTM1	rs587783810	GG
MTM1	rs587783814	CC
MTM1	rs587783813	AA
MTM1	rs587783812	GG
MTM1	rs587783816	TT
MTM1	rs587783820	AA
MTM1	rs587783825	CC
MTM1	rs587783828	GG
MTM1	rs587783830	GG
MTM1	rs587783831	AA
MTM1	rs587783832	CC
MTM1	rs587783834	GG
MTM1	rs587783835	AA
MTM1	rs587783836	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Myopathie avec autophagie excessive liée à l'X

La myopathie avec autophagie excessive liée à l'X débute dans l'enfance et se caractérise par une faiblesse musculaire très peu évolutive et des caractéristiques histopathologiques uniques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
VMA21	rs797044909	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=25980

Maladies héréditaires (génétique)

Myopathie à corps de polyglucosane type 2

Maladie rare de stockage du glycogène caractérisée par une myopathie lentement progressive avec stockage du polyglucosan dans les fibres musculaires. L'âge d'apparition des signes cliniques varie de l'enfance à la fin de l'âge adulte. Les patients manifestent une faiblesse proximale ou proximodistale, principalement des muscles des ceintures. Les signes cliniques variables comprennent l'intolérance à l'effort ou la myalgie. La créatine kinase sérique est normale ou légèrement élevée. Il n'y a généralement pas d'atteinte cardiaque manifeste.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GYG1	rs370652040	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=456369

Maladies héréditaires (génétique)

Myopathie à corps réducteurs

La myopathie à corps réducteurs (MCR) est une maladie musculaire rare caractérisée par une faiblesse musculaire progressive et la présence de corps d'inclusion caractéristiques dans les fibres musculaires affectées.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FHL1	rs122459146	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=97239

Maladies héréditaires (génétique)

Myopathie congénitale avec disproportion des types de fibres musculaires

La myopathie congénitale avec disproportion des types de fibres musculaires est une forme rare de myopathie caractérisée par une hypotonie et une faiblesse musculaire généralisée mineure à sévère présente dès la naissance ou dans les premières années de vie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MYH7	rs1060505018	CC
RYR1	rs772494345	GG
RYR1	rs1057518940	GG
RYR1	rs142929172	GG
RYR1	rs193922810	GG
TPM3	rs121964854	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2020

Maladies héréditaires (génétique)

Myopathie de Bethlem

La myopathie de Bethlem est une forme bénigne autosomique dominante de myopathie lentement progressive et une collagénopathie.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=610

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
COL6A1	rs121912936	AA
COL6A1	rs398123631	GG
COL6A1	rs121912938	GG
COL6A1	rs121912939	GG
COL6A1	rs398123639	AA
COL6A1	rs398123640	GG
COL6A1	rs398123643	GG
COL6A1	rs398123644	GG
COL6A1	rs794727060	TT
COL6A1	rs797045477	AA
COL6A2	rs267606750	GG
COL6A2	rs387906609	CC
COL6A2	rs397515333	GG
COL6A2	rs727502827	GG
COL6A2	rs727502828	GG
COL6A2	rs138948335	GG
COL6A2	rs794727715	GG
COL6A2	rs794727788	GG
COL6A2	rs794727855	GG
COL6A2	rs770842374	TT
COL6A3	rs121434553	CC
COL6A3	rs794727188	CC
COL6A3	rs886043737	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Myopathie distale type Miyoshi

Une myopathie distale récessive caractérisée par une faiblesse du compartiment postérieur de l'extrémité inférieure distale (muscles gastrocnémiens et soléaires) et associée à des difficultés à se tenir sur la pointe des pieds.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DYSF	rs121908953	CC
DYSF	rs121908958	GG
DYSF	rs398123792	AA
DYSF	rs758180890	CC
DYSF	rs121908963	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=45448

Maladies héréditaires (génétique)

Myopathie distale du muscle tibial antérieur

La myopathie distale à début tibial antérieur est une maladie neuromusculaire génétique rare caractérisée par une faiblesse musculaire progressive commençant dans les muscles tibiaux antérieurs, impliquant ensuite les muscles des membres inférieurs et supérieurs, associée à une augmentation des taux sériques de créatine kinase et à l'absence de dysferline à la biopsie musculaire. Les patients deviennent dépendants du fauteuil roulant.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DYSF	rs121908959	CC
DYSF	rs398123773	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=178400

Maladies héréditaires (génétique)

Myopathie distale précoce type Laing

La myopathie distale de Laing, appelée aussi myopathie distale de type 1 (MPD1), est caractérisée par une faiblesse sélective et précoce du gros orteil et des muscles extenseurs du pied, ainsi que par une évolution très lente.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MHRT	rs121913647	CC
MHRT	rs397516248	CC
MHRT	rs397516254	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=59135

Maladies héréditaires (génétique)

Myopathie distale scapulohuméropéronière progressive

Dystrophie musculaire génétique rare caractérisée par une faiblesse musculaire progressive dans la distribution scapulo-huméro-péronière et distale, avec une faiblesse des extenseurs du poignet, des pieds et des doigts tombants, une aile scapulaire, une légère faiblesse des muscles faciaux, des contractures du tendon d'Achille, du coude et de l'épaule, et des réflexes tendineux profonds diminués ou absents. Une prédilection pour les membres supérieures a été rapportée chez certains patients. Les muscles respiratoires ne sont pas affectés jusqu'à un stade avancé de la maladie. L'âge d'apparition, la progression et la sévérité de la maladie varient considérablement d'un individu à l'autre. La biopsie musculaire révèle des groupes de fibres atrophiques de type I et une augmentation du nombre de noyaux internes.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ACTA1	rs869312739	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=447977

Maladies héréditaires (génétique)

Myopathie liée à GNE

La myopathie distale (MD) de Nonaka, décrite au Japon, et la myopathie héréditaire à inclusions de type 2 (IBM2), décrite indépendamment chez les Juifs Iraniens puis dans d'autres populations Juives et non Juives, représentent une seule et même entité dont le phénotype est remarquable par l'épargne du quadriceps.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GNE	rs28937594	AA
GNE	rs121908629	CC
GNE	rs121908632	CC
GNE	rs62541771	GG
GNE	rs139425890	TT
GNE	rs748949603	AA
GNE	rs773729410	GG
GNE	rs779694939	AA
GNE	rs745517517	GG
GNE	rs1209266607	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=602

Maladies héréditaires (génétique)

Myopathie héréditaire avec atteinte respiratoire précoce

Maladie neuromusculaire génétique rare caractérisée par l'apparition, à l'âge adulte, d'une faiblesse musculaire distale et/ou proximale lentement progressive des membres supérieurs et inférieurs, ainsi que par l'atteinte précoce des muscles respiratoires à l'origine d'une insuffisance respiratoire. Parmi les autres signes figurent une faiblesse des muscles fléchisseurs du cou, une faiblesse des muscles extenseurs du pied et, dans de rares cas, un léger trouble de la fonction cardiaque. La biopsie musculaire met en évidence des inclusions éosinophiles dans les myofibrilles, dénommées corps cytoplasmiques, ainsi que des variations de taille des fibres, une augmentation du nombre de noyaux internes et une augmentation des tissus conjonctifs, une fragmentation fibreuse et des vacuoles bordées.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=178464

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TTN AS1	rs869320740	AA
TTN AS1	rs753334568	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Myopathie mitochondriale avec déficit réversible en cytochrome C oxydase

Trouble génétique rare de la phosphorylation oxydative mitochondriale caractérisé par une myopathie sévère potentiellement mortelle se manifestant de la période néonatale à la période infantile précoce, suivie d'une amélioration spontanée marquée de la fonction musculaire dès la petite enfance. Les résultats biochimiques associés comprennent une acidose lactique et une diminution transitoire et marquée de l'activité de la chaîne respiratoire.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CYTB	rs207459997	GG
CYTB	rs207459998	GG
CYTB	rs207460002	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=254864

Maladies héréditaires (génétique)

Myopathie à multi-minicores

La myopathie à multi-minicores (ou Multi-minicore Disease, MmD) est une maladie neuromusculaire héréditaire caractérisée par la présence de multiples cores (petits foyers de désorganisation sarcomérique) visibles sur la biopsie musculaire et un tableau clinique de myopathie congénitale.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
RYR1	rs118192173	CC
RYR1	rs118192174	TT
RYR1	rs193922803	CC
RYR1	rs193922809	GG
RYR1	rs200563280	CC
RYR1	rs878854365	CC
RYR1	rs111436401	GG
RYR1	rs1057524858	GG
RYR1	rs1432807966	CC
RYR1	rs1346257891	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=598

Maladies héréditaires (génétique)

Myopathie congénitale sévère à némaline

La myopathie congénitale sévère à némaline est une forme sévère de myopathie à némaline (MN ;), caractérisée par une hypotonie néonatale majeure avec une réduction des mouvements spontanés du nouveau-né.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
KLHL40	rs397509419	GG
KLHL40	rs367579275	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=171430

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de myopathie à inclusions-maladie de Paget-démence fronto-temporale

Le syndrome de myopathie à inclusions-maladie de Paget-démence fronto-temporale est un trouble génétique dégénératif multisystémique. Il se caractérise par une faiblesse musculaire proximale et distale (ressemblant cliniquement à la dystrophie musculaire des ceintures) survenant à l'âge adulte ; par une maladie de Paget précoce se manifestant par une douleur osseuse, une déformation et un élargissement des os longs ; et par une démence fronto-temporale précoce, se présentant tout d'abord par une dysnomie, une dyscalculie et des troubles de la compréhension, et ensuite par une aphasie progressive, une alexie et une agraphie. Au fur et à mesure que le syndrome progresse, la faiblesse musculaire commence à affecter les autres membres et les muscles respiratoires, conduisant finalement à une insuffisance respiratoire ou cardiaque.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
VCP	rs121909330	GG
VCP	rs121909335	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=52430

Maladies héréditaires (génétique)

Myotonie aggravée par le potassium

Anomalie du canal sodium présentant une forme pure de myotonie considérablement aggravée par l'ingestion de potassium, avec une sensibilité au froid variable et sans faiblesse épisodique. La maladie se divise en trois groupes : myotonie fluctuante, myotonie permanente et la myotonie sensible à l'acétazolamide.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LOC1053	rs121908552	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=612

Maladies héréditaires (génétique)

MODY

Le syndrome de MODY (« Maturity-Onset Diabetes of the Youth ») est une forme familiale rare de diabète de l'enfant cliniquement et génétiquement hétérogène caractérisée par un diabète souvent modéré, l'absence d'immunité des cellules-bêta pancréatiques, l'absence d'obésité et des manifestations extra-pancréatiques chez certains patients.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
HNF4A	rs193922470	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=552

Maladies héréditaires (génétique)

Môle hydatiforme complète

Forme de môle hydatiforme caractérisée par des trophoblastes hyperplasiques et des villosités hydropiques anormaux, dus à la fertilisation d'un ovocyte énucléé par un ou deux spermatozoïde(s) haploïde(s), et pouvant se manifester par une hémorragie vaginale associée à des nausées, de fréquents vomissements, une hyperémèse gravidique, un risque d'avortement spontané et une hyperthyroïdie. Une évolution vers un choriocarcinome est possible.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
NLRP7	rs104895506	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=254688

Maladies héréditaires (génétique)

MPI-CDG

Le MPI-CDG est une forme de troubles congénitaux de la glycosylation N-liée, caractérisés par des vomissements cycliques, une hypoglycémie profonde, un retard de croissance, une fibrose hépatique, des complications gastro-intestinales (entéropathie exsudative avec hypoalbuminémie, hémorragies intestinales d'origine diffuse mettant en jeu le pronostic vital), et événements thrombotiques (déficit en protéines C et S, taux bas d'anti-thrombine III), alors que le développement neurologique et les capacités cognitives sont généralement normaux. L'évolution clinique est variable même au sein des familles. La maladie est causée par la perte de fonction du gène MPI(15q24.1).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MPI	rs104894489	GG
MPI	rs28928906	GG
MPI	rs863225086	AA
MPI	rs863225087	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79319

Maladies héréditaires (génétique)

Mucolipidose type III

Maladie lysosomale rare caractérisée par une dysmorphie faciale, des anomalies squelettiques, une mobilité articulaire limitée, une petite taille et des déformations des mains (mains en griffe, rigidité des mains, syndrome du canal carpien, incapacité à serrer le poing). Les capacités intellectuelles de la plupart des patients sont normales et la progression clinique est moins rapide qu'en cas de mucolipidose type II (MLII).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GNPTAB	rs137852897	GG
GNPTAB	rs281864969	GG
GNPTAB	rs281864980	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=577

Maladies héréditaires (génétique)

Mucopolysaccharidose type 1

La mucopolysaccharidose type 1 (MPS1) est une maladie rare du stockage lysosomal appartenant au groupe des mucopolysaccharidoses. Il existe 3 formes, de gravité très variable, avec le syndrome de Hurler pour la forme la plus grave, le syndrome de Scheie pour la forme la plus légère, et le syndrome de Hurler-Scheie qui présente un phénotype intermédiaire.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
IDUA	rs121965021	CC
IDUA	rs398123256	GG
IDUA	rs199801029	GG
IDUA	rs794727701	GG
IDUA	rs777295041	AA
SLC26A1	rs121965020	CC
SLC26A1	rs398123259	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=579

Maladies héréditaires (génétique)

Mucopolysaccharidose type 2

La mucopolysaccharidose type 2 (MPS2) est une maladie de surcharge lysosomale conduisant à l'accumulation massive de glycosaminoglycanes et à un éventail de symptômes incluant des traits grossiers du visage caractéristiques, une petite taille, une atteinte cardio-respiratoire et des anomalies squelettiques. La maladie se présente comme un continuum variant d'une forme sévère à une forme atténuée sans atteinte neuronale.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=580

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
IDS	rs199422227	GG
IDS	rs104894853	GG
IDS	rs113993948	GG
IDS	rs199422231	GG
IDS	rs113993946	CC
IDS	rs864622773	TT
IDS	rs864622777	CC
IDS	rs864622771	AA
IDS	rs193302912	CC
IDS	rs113993953	TT
IDS	rs193302907	CC
IDS	rs864622778	CC
IDS	rs113993945	GG
IDS	rs864622779	CC
IDS	rs193302904	CC
IDS	rs113993947	CC
IDS	rs193302908	GG
IDS	rs193302910	CC
IDS	rs781997631	AA
IDS	rs113993955	AA

Maladies héréditaires (génétique)

Mucopolysaccharidose type 3

La mucopolysaccharidose de type III (MPS III) est une maladie de surcharge lysosomale appartenant au groupe des mucopolysaccharidoses et caractérisée par une détérioration intellectuelle sévère et rapide.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SGSH	rs104894635	CC
SGSH	rs104894636	GG
SGSH	rs104894641	CC
SGSH	rs104894637	GG
SGSH	rs104894638	CC
SGSH	rs104894639	CC
SGSH	rs104894640	CC
SGSH	rs138504221	AA
SGSH	rs143947056	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=581

Maladies héréditaires (génétique)

Mucopolysaccharidose type 4

Maladie lysosomale rare caractérisée par une dysplasie spondylo-épiphyso-métaphysaire légère à sévère, se manifestant par une petite taille disproportionnée (cou et tronc courts), une laxité articulaire, un pectus carinatum, un genum valgum, une démarche anormale, un rétrécissement trachéal, des anomalies de la colonne vertébrale (cyphose et scoliose).), déficience respiratoire et valvulopathie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GALNS	rs118204438	TT
GALNS	rs118204443	CC
GALNS	rs118204444	GG
GALNS	rs372893383	CC
GALNS	rs398123438	CC
GALNS	rs398123440	GG
GALNS	rs746756997	AA
LOC1079	rs118204437	GG
LOC1079	rs398123429	TT
LOC1079	rs398123430	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=582

Maladies héréditaires (génétique)

Mucopolysaccharidose type 6

La mucopolysaccharidose de type 6 (MPS 6) est une maladie de stockage lysosomal avec atteinte multisystémique progressive, associée à un déficit en arylsulfatase B (ASB) conduisant à l'accumulation de dermatan sulfate.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ARSB	rs118203943	TT
ARSB	rs431905495	CC
ARSB	rs398123125	CC
ARSB	rs727503809	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=583

Maladies héréditaires (génétique)

Mucopolysaccharidose type 7

Une maladie génétique rare du stockage lysosomal caractérisée par une accumulation de glycosaminoglycanes dans le tissu conjonctif qui entraîne une atteinte multisystémique progressive avec une gravité allant de légère à sévère. Les caractéristiques les plus constantes comprennent une atteinte musculo-squelettique (en particulier une dysostose multiple, une restriction articulaire, des anomalies thoraciques et une petite taille), un vocabulaire limité, une déficience intellectuelle, un faciès grossier avec un cou court, une atteinte pulmonaire (principalement une diminution de la fonction pulmonaire), une opacification cornéenne et une atteinte cardiaque. maladie valvulaire.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GUSB	rs121918172	GG
GUSB	rs121918173	GG
GUSB	rs121918181	GG
GUSB	rs121918185	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=584

Maladies héréditaires (génétique)

Néoplasie endocrinienne multiple type 2

Syndrome de néoplasie endocrinienne multiple (NEM) qui se caractérise principalement par l'association du carcinome médullaire de la thyroïde (CMT) à d'autres tumeurs endocrines. Le sous-type NEM2A est défini par un CMT associé à un phéochromocytome et/ou à une hyperparathyroïdie primaire (NEM2A) ; le sous-type NEM2B est défini comme étant une forme agressive de CMT en association avec un phéochromocytome, mais sans hyperparathyroïdie primaire.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
RET	rs74799832	TT
RET	rs78014899	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=653

Maladies héréditaires (génétique)

Neurodégénérescence associée à la protéine de membrane mitochondriale

Maladie neurodégénérative rare caractérisée par une accumulation de fer dans des régions spécifiques du cerveau, généralement les ganglions de la base, en association avec des signes d'atteinte pyramidale (spasticité) et d'atteinte extrapyramidale (dystonie) lentement progressives, une neuropathie axonale motrice, une atrophie optique, un déclin cognitif et des anomalies neuropsychiatriques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
C19orf12	rs397514477	GG
C19orf12	rs515726205	CC
C19orf12	rs752450983	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=289560

Maladies héréditaires (génétique)

Neurofibromatose type 6

La neurofibromatose de type 6 (NF6), ou maladie des taches café au lait, est une maladie cutanée caractérisée par la présence de plusieurs macules café au lait (CAL) sans autres manifestations de neurofibromatose ou d'une autre maladie systémique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
NF1	rs1057518904	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2678

Maladies héréditaires (génétique)

Neurofibromatose-syndrome de Noonan

Le syndrome de neurofibromatose-Noonan (NFNS) est une RASopathie et une variante de la neurofibromatose de type 1 (NF1) caractérisée par la combinaison des caractéristiques de la NF1, telles que les taches Schönberg, les nodules de Lisch de l'iris, les taches de rousseur axillaires et inguinales, les gliome nerveux et neurofibromes multiples, et syndrome de Noonan (NS), tels qu'une petite taille, des traits faciaux typiques (hypertélorisme, ptosis, fissures palpébrales inclinées vers le bas, oreilles basses tournées vers l'arrière avec une hélice épaissie et un front large), malformations cardiaques congénitales et déformation inhabituelle du pectus. Comme ces trois entités ont un chevauchement phénotypique important, des tests de génétique moléculaire sont souvent nécessaires pour un diagnostic correct (comme lorsque des taches de Schönberg sont présentes chez les patients diagnostiqués avec un SN).

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=638

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
NF1	rs199474789	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Neurohépatopathie type Navajo

Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial rare, potentiellement mortel, caractérisé par une neuropathie sensorimotrice sévère et progressive associée à une ulcération cornéenne, une cicatrisation ou une anesthésie, une mutilation acrale, un dérangement métabolique et immunologique et une hépatopathie (qui peut se manifester par une insuffisance hépatique fulminante, un syndrome de Reye- comme le syndrome ou la progression indolente vers la cirrhose du foie, selon la forme clinique impliquée), présent dans la population amérindienne Navajo. La présentation clinique comprend un retard de croissance, une faiblesse distale des membres avec sensation réduite, des contractures des membres avec perte de fonction, une aréflexie, une acidose métabolique récurrente avec une maladie intercurrente, des anomalies immunologiques se manifestant par des infections systémiques graves et un infantilisme sexuel.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=255229

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MPV17	rs121909721	CC
MPV17	rs121909723	GG
MPV17	rs267607258	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Neuropathie axonale autosomique récessive avec neuromyotonie

Une neuropathie périphérique rare caractérisée par une polyneuropathie axonale lentement progressive, motrice plus que sensorielle, associée à une neuromytonie (y compris une activité musculaire spontanée au repos (myokymie), une altération de la relaxation musculaire (pseudomyotonie) et des contractures des mains et des pieds) et des décharges neuromyotoniques ou myokymiques sur aiguille EMG. Il se présente par une faiblesse distale des membres inférieurs avec une altération de la marche, une raideur musculaire, des fasciculations et des crampes dans les mains et les jambes aggravées par le froid, des réflexes tendineux diminués ou absents, une atrophie intrinsèque des muscles de la main et, de manière variable, une légère déficience sensorielle distale.

Analyse multivariée

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
HINT1	rs149782619	CC

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=324442

Maladies héréditaires (génétique)

Neuropathie optique héréditaire de Leber

Neuropathie optique héréditaire rare caractérisée par l'apparition soudaine d'une perte indolore de la vision centrale, d'une perte des cellules ganglionnaires rétiniennes et d'une atrophie optique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ND1	rs397515507	GG
ND6	rs199476104	TT
ND6	rs199476106	AA
ND6	rs397515506	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=104

Maladies héréditaires (génétique)

Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en CSF3R

La neutropénie congénitale sévère autosomique récessive due à un déficit en CSF3R est un déficit immunitaire primaire génétique rare caractérisé par une prédisposition à des infections bactériennes récurrentes potentiellement mortelles associées à une diminution des granulocytes neutrophiles périphériques (nombre absolu de neutrophiles inférieur à 500 cellules/microlitre), résultant d'une mutations de perte de fonction héritées du gène CSF3R. La maturation complète des trois lignées dans la moelle osseuse et la réfractaire au traitement rhG-CSF in vivo sont associées.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CSF3R	rs138156467	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=420702

Maladies héréditaires (génétique)

Neutropénie congénitale sévère autosomique récessive par déficit en JAGN1

La neutropénie congénitale sévère autosomique récessive due à un déficit en JAGN1 est un trouble d'immunodéficience génétique primaire rare caractérisé par des infections bactériennes précoces, récurrentes et sévères, un arrêt de la maturation de la granulopoïèse au stade promyélocyte/myélocyte et un nombre absolu de neutrophiles nettement réduit, résultant d'une transmission héréditaire récessive. mutations du gène JAGN1. Une dysmorphie faciale légère (c'est-à-dire un visage triangulaire), une petite taille, un retard de croissance, une hypothyroïdie, un retard de développement, une insuffisance pancréatique et une coractation de l'aorte, ainsi que des anomalies osseuses et urogénitales, peuvent également être associés.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
JAGN1	rs587777728	CC
JAGN1	rs587777730	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=423384

Maladies héréditaires (génétique)

Cheveux laineux sur naevus

Le naevus laineux des cheveux (WHN) est une anomalie capillaire non familiale rare caractérisée par des cheveux fins crépus, étroitement enroulés et hypopigmentés d'un diamètre moyen de 0,5 cm, constatés, depuis la naissance ou au cours des deux premières années de vie, dans une région circonscrite localisée. distribution sur le cuir chevelu. Occasionnellement, WHN se développe dans des zones observées comme étant alopéciques pendant la période néonatale. WHN peut être associé à des caractéristiques telles que des défauts oculaires (membrane pupillaire persistante, défauts rétiniens), une puberté précoce et des naevus épidermiques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
NRAS	rs121913237	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79414

Maladies héréditaires (génétique)

Obésité par déficit en récepteur de la leptine

Maladie rare, génétique et non syndromique de l'obésité caractérisée par une obésité sévère et précoce, associée à une hyperphagie majeure et à des anomalies endocriniennes, résultant d'un déficit en récepteurs de la leptine.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LEPR	rs144159890	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=179494

Maladies héréditaires (génétique)

Obésité par déficit du récepteur de la mélanocortine 4

Le déficit en récepteur de la mélanocortine 4 (MC4R) est la forme la plus fréquente d'obésité monogénique identifiée à ce jour. Le déficit en MC4R est caractérisé par une obésité sévère, une augmentation de la masse corporelle maigre et de la densité osseuse, une augmentation de la croissance linéaire dans la petite enfance, une hyperphagie débutant dans la première année de vie et une hyperinsulinémie sévère. La fonction reproductive est préservée.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MC4R	rs121913564	AA
MC4R	rs52804924	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=71529

Maladies héréditaires (génétique)

Ophtalmoplégie externe progressive autosomique récessive

Maladie neuro-ophtalmologique génétique rare caractérisée par une faiblesse progressive des muscles externes de l'œil, entraînant une ptose bilatérale et une ophtalmoparésie diffuse et symétrique. Des signes supplémentaires peuvent inclure une faiblesse généralisée des muscles squelettiques, une atrophie musculaire, une neuropathie axonale sensorielle, une ataxie, une cardiomyopathie et des symptômes psychiatriques. Elle est généralement plus sévère que la forme autosomique dominante.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MIR6766	rs113994095	CC
POLG	rs113994098	CC
POLG	rs121918054	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=254886

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Cantú

Le syndrome de Cantu est un syndrome rare associant une hypertrichose congénitale, une ostéochondrodysplasie, une cardiomégalie et une dysmorphie faciale.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ABCC9	rs387907208	GG
ABCC9	rs387907209	CC
ABCC9	rs387907227	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1517

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie des exostoses multiples

Maladie osseuse primaire caractérisée par le développement de deux ou plusieurs excroissances osseuses recouvertes de cartilage (ostéochondromes) à la surface des os.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
EXT1	rs119103287	CC
EXT1	rs119103290	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=321

Maladies héréditaires (génétique)

Ostéopétrose avec acidose tubulaire rénale

L'ostéopétrose avec acidose tubulaire rénale est une maladie rare caractérisée par une ostéopétrose , une acidose tubulaire rénale (ATR) et des troubles neurologiques liés aux calcifications cérébrales.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CA3 AS1	rs573750741	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2785

Maladies héréditaires (génétique)

Ostéopétrose d'Albers-Schönberg

L'ostéopétrose d'Albers-Schönberg est maladie osseuse sclérosante du squelette caractérisée par une condensation squelettique anormale qui se révèle par l'aspect radiologique classique de « vertèbre sandwich » (bandes de scléroses denses parallèles aux plateaux vertébraux).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CLCN7	rs387907576	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=53

Maladies héréditaires (génétique)

Ostéosarcome

L'ostéosarcome est une tumeur primitive maligne du squelette caractérisée par la production d'os immature ou de tissu ostéoïde par les cellules tumorales.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TP53	rs28934573	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=668

Maladies héréditaires (génétique)

Pancréatite chronique héréditaire

Maladie gastroentérologique rare qui se caractérise par une pancréatite aiguë récurrente et/ou une pancréatite chronique chez au moins deux membres de la même famille au premier degré, ou minimum trois membres de la famille au second degré chez au moins deux générations, en l'absence de facteurs de prédisposition identifiés. Cette forme héréditaire rare de pancréatite entraîne des lésions irréversibles des composants exocrines et endocrines du pancréas.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CTRC	rs121909294	GG
PRSS1	rs111033565	GG
PRSS1	rs111033567	AA
PRSS1	rs111033568	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=676

Maladies héréditaires (génétique)

Panhypopituitarisme non acquis

Maladie hypophysaire génétique rare caractérisée par une déficience variable de toutes les hormones produites dans le lobe antérieur de l'hypophyse. Les signes cliniques incluent l'hypothyroïdie, l'hypogonadisme, le retard de croissance et la petite taille, ainsi qu'une insuffisance surrénale secondaire. L'âge d'apparition est variable. Les signes cliniques et les symptômes se développent généralement de manière progressive, et le déficit des différentes hormones est souvent séquentiel.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PROP1	rs121917839	GG
PROP1	rs121917840	AA
PROP1	rs121917843	GG
PROP1	rs121917845	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=90695

Maladies héréditaires (génétique)

Pachydermopériostose

La pachydermopériostose (PDP) est une forme d'ostéo-arthropathie hypertrophique primitive , une maladie osseuse héréditaire rare, et elle est caractérisée par un hippocratisme digital, une pachydermie et une néoformation osseuse sous-périostée associée à des douleurs, une polyarthrite, un cutis verticis gyrata, une séborrhée et une hyperhidrose. Trois formes de PDP ont été décrites : une forme complète avec pachydermie et périostose, une forme incomplète avec anomalies osseuses sans pachydermie et une forme fruste, avec pachydermie importante et peu ou pas d'anomalies osseuses.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SLCO2A1	rs776813259	GG
SLCO2A1	rs765249238	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2796

Maladies héréditaires (génétique)

Pachyonychie congénitale

La pachyonychie congénitale (PC) est une génodermatose rare principalement caractérisée par une kératodermie palmoplantaire douloureuse, un épaississement des ongles, des kystes et une muqueuse buccale blanchâtre.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
KRT16	rs60944949	AA
KRT16	rs58293603	AA
KRT16	rs59328451	TT
KRT16	rs28928894	AA
KRT16	rs58608173	TT
KRT16	rs59856285	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2309

Maladies héréditaires (génétique)

Paralysie périodique hypokaliémique

Canalopathie neurologique musculaire rare d'origine génétique, caractérisée par des accès de faiblesse musculaire s'accompagnant d'une chute du taux de potassium sanguin.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CACNA1S	rs28930068	CC
CACNA1S	rs28930069	GG
CACNA1S	rs80338777	CC
CACNA1S	rs267606698	AA
CACNA1S	rs797045031	TT
CACNA1S	rs770073633	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=681

Maladies héréditaires (génétique)

Paramyotonie d'Eulenburg

Paramyotonie de Von Eulenburg se caractérise pair une myotonie persistant provoquée par l'exercice et aggravée par le froid et s'accompagne d'une faiblesse musculaire. Elle n'est pas évolutive. Sa prévalence n'est pas connue. Elle se transmet sur un mode autosomique dominant et est due à une mutation dans le gène codant pour la sous-unité alpha du canal sodique voltage-dépendant (SCN4A, 17q23.3).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LOC1053	rs80338956	AA
SCN4A	rs121908544	GG
SCN4A	rs121908547	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=684

Maladies héréditaires (génétique)

Paraplégie spastique autosomique dominante type 10

Paraplégie spastique héréditaire rare pouvant se présenter sous la forme d'un phénotype pur ou complexe. La forme pure, qui se manifeste pendant l'enfance ou l'adolescence, est caractérisée par une spasticité des membres inférieurs, une hyperréflexie et un signe de Babinski. La forme complexe est caractérisée par les signes susmentionnés en association avec d'autres manifestations dont une neuropathie périphérique avec amyotrophie des membres supérieurs, une déficience intellectuelle modérée et un parkinsonisme. Des cas de surdité et de rétinite pigmentaire ont été rapportés.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
KIF5A	rs387907285	GG
KIF5A	rs387907287	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=100991

Maladies héréditaires (génétique)

Paraplégie spastique autosomique dominante type 17

Une paraplégie spastique héréditaire complexe caractérisée par une paraplégie spastique progressive, une atrophie musculaire des membres supérieurs et inférieurs, une hyperréflexie, des réponses plantaires extenseurs, un pied creux et parfois une altération du sens des vibrations. Association avec amyotrophie des muscles de la main typique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
HNRNPU	rs137852973	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=100998

Maladies héréditaires (génétique)

Paraplégie spastique autosomique dominante type 31

La paraplégie spastique autosomique dominante type 31 (SPG31) est un type de paraplégie spastique héréditaire. Elle se manifeste habituellement par un phénotype pur, consistant en une faiblesse proximale des extrémités inférieures, une démarche spastique et des réflexes brusques, avec un âge d'apparition bimodal : pendant l'enfance ou à l'âge adulte (après 30 ans). Dans certains cas, elle peut se manifester par un phénotype complexe, donc les signes additionnels incluent une neuropathie périphérique, une paralysie bulbaire (avec dysarthrie et dysphagie), une amyotrophie distale et un trouble distal du ressenti des vibrations.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
REEP1	rs121918262	GG
REEP1	rs786204081	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=101011

Maladies héréditaires (génétique)

Paraplégie spastique autosomique dominante type 8

Forme pure ou complexe rare de paraplégie spastique héréditaire, caractérisée par l'apparition d'une spasticité lentement progressive des membres inférieurs au début de l'âge adulte, entraînant des troubles de la marche, une hyperréflexie, un signe de Babinski, une miction impérieuse et/ou une incontinence urinaire, une faiblesse musculaire, une réduction du sens vibratoire et une légère atrophie musculaire des membres inférieurs. Elle peut être associée à des signes de complication, tels qu'une neuropathie sensitive, une ataxie (par exemple, légère dysmétrie, mauvaise coordination des mouvements oculaires) et une légère dysphagie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
WASHC5	rs80338867	CC
WASHC5	rs80338866	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=100989

Maladies héréditaires (génétique)

Paraplégie spastique autosomique récessive type 15

Une forme complexe de paraplégie spastique héréditaire caractérisée par la survenue de l'enfance à l'âge adulte, d'une spasticité lentement progressive des membres inférieurs (conduisant à un trouble de la marche, à des réponses d'extension plantaire et à une diminution de la sensation des vibrations), associée à un léger déficit intellectuel, une ataxie cérébelleuse légère, une neuropathie périphérique (avec amyotrophie distale des membres supérieurs) et une dégénérescence rétinienne. L'observation d'un corps calleux fin à l'imagerie est fréquente.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ZFYVE26	rs118204049	GG
ZFYVE26	rs370828455	CC
ZFYVE26	rs769329153	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=100996

Maladies héréditaires (génétique)

Paraplégie spastique autosomique récessive type 35

Une forme rare de paraplégie spastique héréditaire caractérisée par la survenue pendant l'enfance (ou exceptionnellement pendant l'adolescence) d'un phénotype complexe se présentant par une spasticité des membres inférieurs (suivis des membres supérieurs) avec une hyperréflexie et des réponses plantaires en extension. Les manifestations additionnelles incluent une dysarthrie progressive, une dystonie, un léger déclin cognitif, des signes extrapyramidaux, une atrophie optique et des convulsions. Des anomalies de la substance blanche et une accumulation de fer dans le cerveau sont aussi visibles à l'imagerie par résonance magnétique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FA2H	rs863224870	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=171629

Maladies héréditaires (génétique)

Paraplégie spastique autosomique récessive type 54

La paraplégie spastique autosomique récessive type 54 (SPG54) est une forme rare et complexe de paraplégie spastique héréditaire. Elle se caractérise par l'apparition en début d'enfance d'une paraplégie spastique progressive associée à des signes cérébelleux, une petite taille, un retard de développement psychomoteur, un déficit intellectuel et, plus rarement, des contractures au niveau des pieds, une dysarthrie, une dysphagie, un strabisme et une hypoplasie optique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DDHD2	rs375168720	GG
DDHD2	rs755267771	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=320380

Maladies héréditaires (génétique)

Paraplégie spastique autosomique récessive type 56

Une forme rare de paraplégie spastique héréditaire caractérisée par un retard de la marche, la marche sur les orteils, une démarche instable et spasmodique, une hyperréflexie des membres inférieurs et des réponses plantaires extenseurs. La spasticité et la dystonie des membres supérieurs, la neuropathie axonale subclinique, les troubles cognitifs et la déficience intellectuelle ont également été associés.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LOC1079	rs397514513	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=320411

Maladies héréditaires (génétique)

Paraplégie spastique autosomique récessive type 5A

La paraplégie spastique autosomique récessive type 5A est une forme de paraplégie spastique héréditaire. Elle se caractérise soit par un phénotype pur de paraplégie spastique des extrémités inférieures, lentement progressive avec dysfonction rénale et des pieds creux, ou par une présentation complexe dont les manifestations additionnelles incluent des signes cérébelleux, un nystagmus, une atrophie musculaire distale ou généralisée et une atteinte cognitive. L'âge de présentation est très variable, allant du début de l'enfance à l'âge adulte. Chez certains patients, une hyperintensité de la substance blanche et une atrophie cérébelleuse et de la moelle épinière peuvent être observées à l'imagerie par résonance magnétique cérébrale.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CYP7B1	rs121908611	CC
CYP7B1	rs121908613	AA
CYP7B1	rs116171274	GG
CYP7B1	rs587777222	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=100986

Maladies héréditaires (génétique)

Paraplégie spastique type 2

La paraplégie spastique de type 2 (SPG2) est une leucodystrophie liée au chromosome X, caractérisée principalement par une démarche spastique et un trouble neuro-végétatif. On parle de SPG complexe lorsque d'autres signes touchant le système nerveux central (SNC) sont présents, comme un déficit intellectuel, une ataxie, ou des signes extrapyramidaux.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
RAB9B	rs132630292	GG
RAB9B	rs132630294	CC
RAB9B	rs398123467	GG
RAB9B	rs864622194	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99015

Maladies héréditaires (génétique)

Paraplégie spastique type 7

Forme d'ataxie spastique héréditaire caractérisée par une faiblesse progressive des membres inférieurs bilatéraux et une spasticité, et parfois une ataxie cérébelleuse prédominante, qui survient généralement à l'âge adulte (mais l'âge auquel se manifeste la maladie se situe entre 10nbsp;etnbsp;72nbsp;ans). Outre un dysfonctionnement fréquent des sphincters et une diminution du sens vibratoire au niveau des chevilles, les manifestations peuvent inclure : neuropathie optique, nystagmus, blépharoptose, ophtalmoplégie, déficience auditive, scoliose, pied creux, neuropathie sensitive et motrice, atrophie musculaire, parkinsonisme et dystonie.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99013

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SPG7	rs121918358	TT
SPG7	rs369227537	AA
SPG7	rs752623413	TT
SPG7	rs748555510	CC
SPG7	rs748309520	GG
SPG7	rs72547551	CC
SPG7	rs864622094	TT
SPG7	rs141644720	GG
SPG7	rs779055639	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Pycnodysostose

La pycnodysostose est une maladie génétique lysosomale caractérisée par une ostéosclérose du squelette, une petite taille et une fragilité osseuse.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CTSK	rs74315303	GG
CTSK	rs74315304	GG
CTSK	rs29001685	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=763

Maladies héréditaires (génétique)

Pied bot familial avec ou sans autres anomalies des membres inférieurs

Un syndrome rare de malformation congénitale des membres, caractérisé par un désalignement des os et des articulations du pied et de la cheville, associé à un avant-pied et un médio-pied adductus, un arrière-pied varus et un équin de la cheville, et se manifestant par un pied rigide tourné vers l'intérieur vers la ligne médiane, chez plusieurs membres d'une même famille. Une hypoplasie des muscles de la partie inférieure de la jambe est fréquemment associée. Les patients peuvent présenter d'autres malformations des membres inférieurs, telles qu'une hypoplasie patellaire, un talon oblique, une hémimélie tibiale et une polydactylie.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=199315

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
BLTP1	rs775292946	GG

Maladies héréditaires (génétique)

PMM2-CDG

PMM2-CDG, la forme la plus fréquente de l'anomalie congénitale de la glycosylation est caractérisée par des manifestations cliniques très variables pouvant inclure des troubles alimentaires, des vomissements, une diarrhée et un retard de croissance staturo-pondérale chez les nourrissons. Au cours de la petite enfance, de l'enfance ou de l'âge adulte, les patients peuvent présenter une encéphalopathie sévère avec une hypotonie axiale, des mouvements oculaires anormaux, un retard psychomoteur prononcé, une neuropathie périphérique, une hypoplasie cérébelleuse, des épisodes ressemblant aux accidents vasculaires cérébraux et une rétinite pigmentaire .

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79318

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LOC1001	rs78290141	AA
LOC1001	rs80338708	CC
LOC1001	rs80338709	GG
LOC1001	rs80338707	GG
PMM2	rs104894526	CC
PMM2	rs80338701	CC
PMM2	rs80338704	AA
PMM2	rs80338702	TT
PMM2	rs80338700	CC
PMM2	rs104894534	TT
PMM2	rs80338703	GG
PMM2	rs200503569	CC
PMM2	rs398123309	GG
PMM2	rs190521996	TT
PMM2	rs150719105	TT
PMM2	rs148032587	GG
PMM2	rs139716296	TT
PMM2	rs764353860	CC
TMEM186	rs104894532	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Polymicrogyrie bilatérale

La polymicrogyrie bilatérale est une malformation cérébrale rare due à une migration neuronale anormale définie comme un cortex cérébral comportant de nombreuses circonvolutions excessivement petites. Elle se manifeste par un retard de développement, une déficience intellectuelle, des convulsions et diverses déficiences neurologiques et peut être isolée ou constituer une caractéristique clinique de nombreux syndromes génétiques. Elle peut également être associée à une infection périnatale à cytomégalovirus.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=268940

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ADGRG1	rs587776623	GG
ADGRG1	rs121908462	CC
ADGRG1	rs121908464	CC
ADGRG1	rs121908465	GG
ADGRG1	rs587783658	CC
ADGRG1	rs146278035	CC
ADGRG1	rs587783660	GG
ADGRG1	rs532188689	GG
ADGRG1	rs587783652	CC
ADGRG1	rs587783654	TT
ADGRG1	rs587783655	TT
ADGRG1	rs587783656	GG
ADGRG1	rs587783657	GG
ADGRG1	rs786204777	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Polymicrogyrie due à une mutation TUBB2B

Malformation corticale cérébrale complexe, rare d'origine génétique, caractérisée par une dysgyrie généralisée ou focale (également appelée dysplasie corticale de type polymicrogryie) ou par une microlissencéphalie avec dysmorphie des ganglions de la base et une dysgénésie du corps calleux. Les manifestations cliniques sont variables et comprennent la microcéphalie, des crises convulsives, l'hypotonie, un retard de développement, un retard psychomoteur sévère, l'ataxie, la diplégie spastique ou la tétraplégie, et les anomalies oculaires (strabisme, ptosis ou atrophie optique).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TUBB2B	rs397514569	AA
TUBB2B	rs587784498	CC
TUBB2B	rs587784502	GG
TUBB2B	rs797046075	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=300573

Maladies héréditaires (génétique)

Ataxie spastique autosomique récessive de Charlevoix-Saguenay

L'ataxie spastique autosomique récessive de type Charlevoix-Saguenay (ARSACS) est une maladie neurodégénérative caractérisée par une ataxie cérébelleuse précoce avec spasticité, un syndrome pyramidal et une neuropathie périphérique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SACS	rs281865118	GG
SACS	rs281865120	GG
SACS	rs780247476	GG
SACS	rs752059006	GG
SACS	rs202199411	GG
SACS	rs145766983	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=98

Maladies héréditaires (génétique)

Sympolydactylie type 1

Une syndactylie rare non syndromique caractérisée par une association particulière de syndactylie et de polydactylie, affectant généralement les 3e et 4e doigts et les 4e et 5e orteils, de façon bilatérale, avec redoublement partiel ou complet d'un rayon digital au sein de la toile syndactyle. Les caractéristiques supplémentaires comprennent la clinodactylie du 5ème doigt, la camptodactylie et/ou la brachydactylie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
HOXD13	rs200750564	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=295195

Maladies héréditaires (génétique)

Porencéphalie

La porencéphalie est une maladie caractérisée par la présence d'une cavité intracérébrale circonscrite de taille variable, qui peut être bordée d'une matière grise polymicrogyrique anormale. Dans les cas les plus sévères, cette cavité peut aboutir à une communication entre la surface piale et le ventricule. Ceci correspond à une schizencéphalie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
COL4A1	rs587780588	CC
COL4A1	rs797044867	CC
COL4A1	rs797045034	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2940

Maladies héréditaires (génétique)

Porphyrie aiguë intermittente

La porphyrie aiguë intermittente (PAI) est la plus fréquente et la plus sévère des porphyries hépatiques aiguës . Elle est caractérisée par la survenue de crises neuro-viscérales sans signes cutanés.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
HMBS	rs118204095	GG
HMBS	rs118204101	CC
HMBS	rs118204109	CC
HMBS	rs118204120	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79276

Maladies héréditaires (génétique)

Porphyrie cutanée tardive familiale

La porphyrie hépatoérythropoïétique (HEP) est une forme très rare de porphyrie hépatique chronique caractérisée par une photodermatite bulleuse.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
UROD	rs121918065	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=443062

Maladies héréditaires (génétique)

Porphyrie érythropoïétique congénitale

La porphyrie érythropoïétique congénitale (PEC), ou maladie de Günther, est une forme de porphyrie érythropoïétique caractérisée par une photodermatose mutilante et très sévère.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
UROS	rs121908012	AA
UROS	rs121908014	GG
UROS	rs121908015	GG
UROS	rs121908020	CC
UROS	rs373864821	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79277

Maladies héréditaires (génétique)

Protéinose lipoïde

Génodermatose rare caractérisée sur le plan clinique par des lésions mucocutanées, une raucité de la voix qui se développe tôt dans l'enfance, et parfois par des complications neurologiques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ECM1	rs121909115	CC
ECM1	rs121909116	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=530

Maladies héréditaires (génétique)

Protoporphyrie érythropoïétique autosomique

La protoporphyrie érythropoïétique (PPE) est une maladie héréditaire de la voie métabolique de l'hème, caractérisée par une accumulation de protoporphyrine dans le sang, les érythrocytes et les tissus, avec des manifestations cutanées de photosensibilité.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FECH	rs150146721	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79278

Maladies héréditaires (génétique)

Pseudohypoparathyroïdie type 1C

La pseudohypoparathyroïdie de type 1c (PHP1c) est un type rare de pseudohypoparathyroïdie (PHP ;) caractérisé par une résistance à l'hormone parathyroïdienne (PTH) et à d'autres hormones, qui se manifeste par une hypocalcémie, une hyperphosphatémie et des taux élevés de PTH, une constellation de caractéristiques cliniques appelées collectivement Ostéodystrophie héréditaire d'Albright (AHO ;), mais activité normale de la protéine G stimulatrice (Gs alpha).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GNAS	rs397514456	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79444

Maladies héréditaires (génétique)

Pseudopseudohypoparathyroïdie

La pseudopseudohypoparathyroïdie (pseudo-PHP) est une maladie caractérisée par une constellation de caractéristiques cliniques appelées collectivement ostéodystrophie héréditaire d'Albright (AHO ;) mais aucune preuve de résistance à l'hormone parathyroïdienne (PTH), qui est observée dans d'autres formes de pseudohypoparathyroïdie (PHP ;).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GNAS	rs797045046	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79445

Maladies héréditaires (génétique)

Puberté précoce familiale limitée aux garçons

La puberté précoce familiale limitée aux garçons (PPFG) est une forme familiale de puberté précoce indépendante des gonadotrophines survenant chez le garçon et se présentant généralement entre l'âge de 2 et 5 ans par une accélération de la croissance, un développement précoce des caractères sexuels secondaires et une taille adulte réduite.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
STON1	rs121912532	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3000

Maladies héréditaires (génétique)

Purpura thrombotique thrombocytopénique

Forme agressive et potentiellement létale de microangiopathie thrombotique (MAT) caractérisée par une thrombocytopénie périphérique profonde, une anémie hémolytique microangiopathique (MAHA) et une défaillance organique de gravité variable. On distingue une forme congénitale (PTTc) et une forme acquise à médiation immunitaire (PTTi).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ADAMTS1	rs121908470	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=54057

Maladies héréditaires (génétique)

Kératodermie palmoplantaire striée ou en bandes

Une kératodermie palmoplantaire focale, isolée et héréditaire, caractérisée par une hyperkératose linéaire le long de la face en flexion des doigts et au niveau des paumes, ainsi que par une hyperkératose focale cutanée plantaire. Les patients présentent un épaississement douloureux de la peau des paumes et des plantes du pied, avec parfois des fissures, la formation de cloques et une hyperhidrose. Dans de rares cas, l'hyperkératose peut s'observer dans d'autres régions (au niveau des genoux ou de la face dorsale des doigts). Sur le plan histopathologique, des espaces intercellulaires agrandis sont observés entre les kératinocytes.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DSP	rs121912991	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=50942

Maladies héréditaires (génétique)

Kératodermie palmoplantaire focale non épidermolytique autosomique dominante avec atteintes bulleuses

Une kératodermie palmoplantaire rare, génétique, isolée et focale caractérisée par un épaississement focal de la peau de la plante des pieds, et souvent des paumes, associée à une atteinte minime ou nulle des ongles. Les patients présentent fréquemment des cloques plantaires douloureuses non épidermolytiques et, occasionnellement, une leucokératose buccale subtile ou une hyperhidrose plantaire.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
KRT6C	rs587777292	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=402003

Maladies héréditaires (génétique)

Kératodermie palmoplantaire focale non épidermolytique isolée

Kératodermie palmoplantaire héréditaire rare caractérisée par des lésions hyperkératosiques focales sur les paumes des mains et les plantes des pieds. L'examen histopathologique révèle une hyperkératose importante, une couche épineuse épaissie et une couche granuleuse amincie, une désadhésion des cellules dans les couches suprabasales, un allongement des crêtes épidermiques et une infiltration lymphocytaire éparse dans le derme.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
KRT16	rs59856285	GG
KRT16	rs60723330	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=448264

Maladies héréditaires (génétique)

Kératodermie palmoplantaire type Nagashima

La kératose de type Nagashima est une kératodermie palmoplantaire autosomique récessive, ressemblant à une forme légère du mal de Meleda.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SERPINB7	rs142859678	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=140966

Maladies héréditaires (génétique)

Kératodermie palmoplantaire transgrediens et progrediens

Kératodermie palmoplantaire diffuse isolée rare, caractérisée par une hyperkératose d'aspect rouge-jaune, d'intensité modérée à sévère, affectant la paume des mains et la plante des pieds, s'étendant à la face dorsale des mains, des pieds et/ou des poignets et touchant la peau au niveau du tendon d'Achille (transgrediens), s'aggravant progressivement avec l'âge (progrediens) et évolue vers une hyperkératose localisée sur les tibias, les genoux, les coudes et, parfois, les plis cutanés. Elle est généralement associée à une hyperhidrose. L'examen histologique permet d'observer des lésions épidermolytiques ou non épidermolytiques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LOC1053	rs148182439	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=495

Maladies héréditaires (génétique)

Kératose folliculaire spinulosa decalvans de Siemens

La kératose folliculaire spinulosa decalvans de Siemens est une génodermatose rare survenant au cours de la petite enfance ou de l'enfance et affectant surtout les garçons. Elle se caractérise par une hyperkératose folliculaire diffuse associée à une alopécie cicatricielle progressive du cuir chevelu, des sourcils et des cils. Les signes additionnels peuvent inclure une photophobie, une dystrophie cornéenne, un érythème facial et/ou une kératodermie palmoplantaire.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MBTPS2	rs587776867	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2340

Maladies héréditaires (génétique)

Rachitisme hypocalcémique vitamine D-dépendant

Trouble héréditaire du métabolisme de la vitamine D d'apparition précoce caractérisé par une hypocalcémie sévère provoquant une ostéomalacie, des déformations rachitiques du squelette et une hypophosphatémie modérée.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CYP27B1	rs28934604	CC
CYP27B1	rs118204008	GG
CYP27B1	rs118204009	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=289157

Maladies héréditaires (génétique)

Rachitisme hypophosphatémique autosomique dominant

Trouble héréditaire rare de perte de phosphate rénal caractérisé par une hypophosphatémie, un rachitisme et/ou une ostéomalacie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FGF23	rs28937882	GG
FGF23	rs193922701	CC
FGF23	rs193922702	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=89937

Maladies héréditaires (génétique)

Rachitisme hypophosphatémique héréditaire avec hypercalciurie

Le rachitisme hypophosphatémique héréditaire avec hypercalciurie (HHRH) est un trouble héréditaire de perte de phosphate rénal caractérisé par une hypophosphatémie et une hypercalciurie associées au rachitisme et/ou à l'ostéomalacie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SLC34A3	rs201293634	TT
SLC34A3	rs150841256	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=157215

Maladies héréditaires (génétique)

Résistance hypophysaire aux hormones thyroïdiennes

Une hyperthyroïdie génétique rare caractérisée par des taux élevés d'hormones thyroïdiennes libres circulantes, une hormone stimulant la thyroïde normale ou élevée, une diminution des réponses des tissus périphériques à l'action de l'iodothyronine et un phénotype clinique très variable qui comprend le plus souvent un goitre, une tachycardie au repos, une ostéoporose, une petite taille, et le trouble déficitaire de l'attention. Certains patients peuvent être totalement asymptomatiques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
THRB	rs121918695	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=165994

Maladies héréditaires (génétique)

Rétinoblastome

Le rétinoblastome (RB) constitue la tumeur intraoculaire de l'enfant la plus commune. Il s'agit d'une néoplasie mettant en jeu le pronostic vital, mais qui est potentiellement curable. Le RB peut être héréditaire ou non héréditaire, unilatéral ou bilatéral.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=790

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
RB1	rs587776780	TT
RB1	rs3092891	CC
RB1	rs137853293	CC
RB1	rs121913301	AA
RB1	rs137853294	CC
RB1	rs121913304	CC
RB1	rs137853296	TT
RB1	rs137853297	TT
RB1	rs483352690	GG
RB1	rs587778864	CC
RB1	rs121913305	CC
RB1	rs587778871	GG
RB1	rs587778850	GG
RB1	rs587778839	TT
RB1	rs121913296	GG
RB1	rs587778870	CC
RB1	rs587778842	CC
RB1	rs121913300	CC
RB1	rs587776783	GG
RB1	rs587778831	GG
RB1	rs587778846	GG
RB1	rs121913302	CC
RB1	rs121913303	CC
RB1	rs794727199	GG
RB1	rs794727481	GG
RB1	rs878853947	TT
RB1	rs878853949	CC
RB1	rs886043247	CC
RB1	rs1060503088	TT
RB1	rs1060503067	GG
RB1	rs1060503079	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Rétinoschisis lié à l'X

Maladie rare affectant plusieurs structures de l'oeil, caractérisée par une diminution de l'acuité visuelle chez les hommes en raison d'une dégénérescence maculaire juvénile. Des signes cliniques tels que l'hémorragie du vitré, le décollement de la rétine et le glaucome néovasculaire peuvent être observés à un stade avancé.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=792

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CDKL5	rs61752063	AA
CDKL5	rs61752067	GG
CDKL5	rs104894928	CC
CDKL5	rs104894933	CC
CDKL5	rs104894934	CC
CDKL5	rs104894929	AA
CDKL5	rs104894930	GG
CDKL5	rs61752068	CC
CDKL5	rs61752060	TT
CDKL5	rs61752147	CC
CDKL5	rs61752159	CC
CDKL5	rs281865348	CC
CDKL5	rs61753174	GG
CDKL5	rs281865357	GG
CDKL5	rs281865365	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Sébocystomatose

La sébocystomatose est caractérisée par des kystes épidermiques asymptomatiques et multiples (100 à 2.000) qui apparaissent en général sur le sternum, le haut du dos, les aisselles, et les parties proximales des extrémités.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
KRT17	rs58730926	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=841

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome 3M

Nanisme primordial rare caractérisé par un faible poids et une petite taille à la naissance, un retard sévère de croissance postnatale, une taille relativement grande de la tête, un spectre d'anomalies mineures (incluant une dysmorphie faciale) en l'absence de déficience intellectuelle.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CUL7	rs121918229	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2616

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome acrocalleux

Syndrome polymalformatif rare caractérisé par une agénésie du corps calleux (CC), des anomalies distales des membres, des anomalies craniofaciales mineures et un déficit intellectuel.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
KIF7	rs794727316	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=36

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome ADNP

Une déficience intellectuelle syndromique rare caractérisée par un retard global du développement, des troubles gastro-intestinaux, une hypotonie, un retard du langage, des troubles du comportement et du sommeil, une insensibilité à la douleur, des convulsions, des anomalies cérébrales structurelles, des caractéristiques dysmorphiques, des troubles de l'acuité visuelle, une éruption dentaire précoce et des caractéristiques autistiques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ADNP	rs587777526	GG
ADNP	rs886041116	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=404448

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome ADULT

Dysplasie ectodermique caractérisée par une ectrodactylie, une syndactylie, une hypoplasie mammaire et la présence de taches de rousseur en quantité excessive ainsi que d'autres anomalies ectodermiques telles que l'hypodontie, des anomalies du canal lacrymal, l'hypotrichose et l'onychodysplasie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TP63	rs113993967	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=978

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome auriculocondylien

Dysostose génétique rare avec atteinte cranio-faciale prédominante caractérisée par des malformations bilatérales de l'oreille externe, une hypoplasie du condyle mandibulaire, une microstomie, une micrognathie, une microglossie et une asymétrie faciale. Les manifestations supplémentaires comprennent l'hypotonie, le ptosis, la fente palatine, les joues pleines, le retard de développement, la déficience auditive et la détresse respiratoire. Des variations phénotypiques intra- et interfamiliales significatives ont été rapportées.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GNAI3	rs387907178	GG
PLCB4	rs387907179	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137888

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de déficience intellectuelle autosomique dominante-anomalies craniofaciales-hypotonie-cardiopathie

Syndrome génétique rare du développement neurologique, caractérisé par un retard de développement global et une déficience intellectuelle de degré variable avec retard de développement du langage ou langage limité/absent, associés à une hypotonie néonatale, des difficultés d'alimentation, des malformations cardiaques et une dysmorphie faciale, principalement à type de pointe nasale large et de lèvre supérieure mince en forme de tente. Une microcéphalie, des infections fréquentes, des malformations gastro-intestinales et/ou oculaires ont également été décrites.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457193

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
KAT6A	rs786200960	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome BOR

Syndrome de dysplasie otomandibulaire rare caractérisé par des anomalies des arcs branchiaux (kystes, fistules, fentes branchiales), des malformations de l'oreille associées à une déficience auditive (malformations de l'auricule avec sinus préauriculaires, déficience auditive neurosensorielle et de transmission) et des malformations rénales (malformation de l'appareil urinaire, hypoplasie ou agénésie des reins, dysplasie rénale et kystes rénaux).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
EYA1	rs121909195	GG
EYA1	rs121909196	CC
EYA1	rs606231357	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=107

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome branchio-oculo-facial

Syndrome rare d'anomalies congénitales multiples, à transmission dominante, caractérisé par un phénotype clinique très variable impliquant les trois principaux systèmes affectés : anomalies branchiales (cutanées), malformations ophtalmiques et anomalies faciales. D'autres anomalies peuvent être présentes.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TFAP2A	rs793888540	GG
TFAP2A	rs793888541	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1297

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome branchio-otique

Un syndrome génétique d'anomalies congénitales multiples, rare, caractérisé par des anomalies du deuxième arc branchial (fistules et kystes branchiaux), des malformations de l'oreille externe, moyenne et interne associées à une surdité neurosensorielle, de conduction et mixte, en absence d'anomalies rénales. Les signes auriculaires typiques sont une malformation des auricules (oreilles tombantes ou en forme de coupe), la présence de sinus et/ou d'appendices pré-auriculaires, et une dysplasie de l'oreille moyenne et/ou interne (incluant une hypoplasie cochléaire, vestibulaire et des canaux semi-circulaires, une malformation des osselets et de l'espace de l'oreille moyenne).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
EYA1	rs397517917	CC
LOC1053	rs397517920	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=52429

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome CACH

Une nouvelle leucoencéphalopathie, le syndrome CACH (Childhood Ataxia with Central nerf system Hypomyelination) ou VWM (Vanishing White Matter) a été identifiée sur des critères cliniques et IRM. Classiquement, cette maladie se caractérise par (1) une apparition entre 2 et 5 ans, avec un syndrome cérébello-spastique exacerbé par des épisodes de fièvre ou un traumatisme crânien entraînant le décès après 5 à 10 ans d'évolution de la maladie, (2) une atteinte diffuse de la substance blanche à l'IRM cérébrale avec une intensité de signal de type LCR (cavitation), (3) un mode de transmission autosomique récessif, (4) des résultats neuropathologiques compatibles avec une leucodystrophie orthochromatique cavitante avec augmentation du nombre d'oligodendrocytes avec parfois " Aspect ''mousseux''.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=157716

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
EIF2B2	rs104894425	AA
EIF2B2	rs104894426	TT
EIF2B2	rs113994012	GG
EIF2B5	rs113994049	GG
EIF2B5	rs113994054	GG
EIF2B5	rs113994053	CC
EIF2B5	rs113994048	AA

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome cardiofaciocutané

Syndrome rare d'anomalies congénitales multiples caractérisé par une dysmorphologie cranio-faciale, une cardiopathie congénitale, des anomalies dermatologiques (le plus souvent une peau hyperkératosique et des cheveux clairsemés et bouclés), des manifestations neurologiques (hypotonie, convulsions), un retard de croissance et une déficience intellectuelle.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1340

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
BRAF	rs113488022	AA
BRAF	rs121913348	CC
BRAF	rs180177034	CC
BRAF	rs121913364	TT
BRAF	rs121913355	CC
BRAF	rs180177035	TT
BRAF	rs180177036	CC
BRAF	rs180177037	TT
BRAF	rs180177038	CC
BRAF	rs180177039	TT
BRAF	rs180177040	TT
BRAF	rs180177042	AA
BRAF	rs387906661	TT
BRAF	rs397507465	TT
BRAF	rs397507466	TT
BRAF	rs397507469	GG
BRAF	rs397507473	AA
BRAF	rs397507474	TT
BRAF	rs397507475	AA
BRAF	rs397507476	TT
BRAF	rs397507479	CC
BRAF	rs397507480	AA
BRAF	rs397507481	GG
BRAF	rs397507483	CC
BRAF	rs121913375	GG
BRAF	rs397507484	TT
BRAF	rs397516892	GG
BRAF	rs397516893	AA
BRAF	rs397516894	GG
BRAF	rs397516895	AA
BRAF	rs397516903	AA

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome CHARGE

Le syndrome CHARGE est un syndrome d'anomalies congénitales multiples caractérisé par l'association variable de plusieurs anomalies, principalement un colobome, une atrésie/sténose choanale, des anomalies des nerfs crâniens et de l'oreille (ces anomalies sont connues sous le nom des quatre caractéristiques (4C) majeures).

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=138

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CHD7	rs121434338	AA
CHD7	rs267606724	CC
CHD7	rs398124321	GG
CHD7	rs587783428	GG
CHD7	rs587783429	CC
CHD7	rs587783432	GG
CHD7	rs587783433	TT
CHD7	rs587783434	GG
CHD7	rs587783440	CC
CHD7	rs587783441	AA
CHD7	rs587783442	CC
CHD7	rs587783445	TT
CHD7	rs587783446	CC
CHD7	rs587783447	GG
CHD7	rs587783448	AA
CHD7	rs587783450	CC
CHD7	rs587783451	AA
CHD7	rs587783454	CC
CHD7	rs587783457	CC
CHD7	rs587783458	CC
CHD7	rs587783459	GG
CHD7	rs794727293	CC
CHD7	rs794727423	GG
CHD7	rs794727569	GG
CHD7	rs797045467	CC
CHD7	rs864622523	AA
CHD7	rs886040983	CC
CHD7	rs768184220	AA
CHD7	rs886040991	CC
CHD7	rs757160222	CC
CHD7	rs886040995	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome CHILD

Le syndrome CHILD (acronyme pour Congenital Hemidysplasia with Ichthyosiform nevus and Limb Defects ; Hémidysplasie congénitale - naevusichtyosiforme - anomalies des membres) est une génodermatose de transmission dominante liée à l'X, caractérisée par des lésions cutanées unilatérales squameuses et inflammatoires, avec des anomalies ipsilatérales des membres et des viscères.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
NSDHL	rs141571609	CC
NSDHL	rs587784226	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=139

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome classique de déficit en transporteur de glucose de type 1

Le syndrome de déficit en transporteur de glucose de type 1 (GLUT1) est caractérisé par une encéphalopathie marquée par une épilepsie infantile réfractaire au traitement, un ralentissement de la croissance crânienne conduisant à une microcéphalie, un retard psychomoteur, une spasticité, une ataxie, une dysarthrie et d'autres phénomènes neurologiques paroxystiques survenant souvent avant les repas. Les symptômes apparaissent entre 1 et 4 mois, après un accouchement et une gestation normaux.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SLC2A1	rs80359816	CC
SLC2A1	rs80359818	GG
SLC2A1	rs587784397	GG
SLC2A1	rs587784396	GG
SLC2A1	rs587784390	TT
SLC2A1	rs794727642	CC
SLC2A1	rs80359825	GG
SLC2A1	rs794729221	GG
SLC2A1	rs796053253	GG
SLC2A1	rs80359823	GG
SLC2A1	rs80359819	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=71277

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'anomalies vertébrales-cardiaques-rénales

Anomalies congénitales multiples/syndrome dysmorphique rare d'origine génétique caractérisé par des défauts de segmentation vertébrale associés à des malformations cardiaques (canal artériel persistant, communication interauriculaire, hypoplasie du coeur gauche) et rénales (hypoplasie des reins, maladie rénale chronique). Parmi les autres signes cliniques rapportés, figurent les malformations des membres, une petite taille, le retard global du développement, une déficience intellectuelle et la perte auditive neurosensorielle.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=521438

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
NADSYN1	rs368115694	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de déficit constitutionnel de la réparation des mésappariements

Un syndrome rare et héréditaire de prédisposition au cancer, caractérisé par le développement d'un large spectre de tumeurs malignes pendant l'enfance, surtout des cancers cérébraux, hématologiques et gastro-intestinaux, mais des tumeurs embryonnaires ou d'autres types de tumeur ont parfois été rapportés. Des manifestations non néoplasiques sont souvent présentes avant le développement de la malignité, principalement des signes rappelant une neurofibromatose de type 1 (comme des taches café au lait, des taches de rousseur, un neurofibrome), ainsi que des lésions pré-malignes et non malignes (comme des adénomes/polypes).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PMS2	rs63750871	GG
PMS2	rs587779347	TT
PMS2	rs758304323	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=252202

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome cardiomélique type slovène

Forme autosomique dominante rare du syndrome cardiomélique, initialement décrit chez les membres d'une famille slovène. Il se manifeste à l'âge adulte et se caractérise par un trouble progressif de la conduction cardiaque, des tachyarythmies qui peuvent mener à une mort subite, une cardiomyopathie dilatée et une brachidactylie, les mains étant moins gravement touchées que les pieds. Une faiblesse musculaire et/ou des données myopathiques électromyographiques ont été observées dans certains cas.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LMNA	rs386134243	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=168796

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'Aarskog-Scott

Trouble rare du développement caractérisé par des caractéristiques du visage, des membres et des organes génitaux, ainsi qu'une petite taille acromélique disproportionnée.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FGD1	rs28935497	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=915

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'Adams-Oliver

Le syndrome d'Adams-Oliver est une affection rare caractérisée par l'association d'anomalies congénitales des membres et d'anomalies du cuir chevelu, souvent accompagnée de défauts de l'ossification du crâne.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DLL4	rs796065350	GG
DLL4	rs796065348	CC
DLL4	rs796065347	TT
DLL4	rs796065346	GG
DLL4	rs796065345	CC
DLL4	rs61750844	CC
DOCK6	rs372751467	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=974

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'agénesie du corps calleux-neuropathie

Le syndrome d'Andermann, ou neuropathie héréditaire sensitivo-motrice avec agénésie du corps calleux, est une maladie à début précoce caractérisée par un retard de développement, une polyneuropathie sensitivo-motrice sévère avec aréflexie, une agénésie plus ou moins complète du corps calleux, une amyotrophie, une hypotonie et des troubles cognitifs.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SLC12A6	rs121908427	GG
SLC12A6	rs121908429	GG
SLC12A6	rs199747285	CC
SLC12A6	rs751184319	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1496

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'Aicardi-Goutières

Le syndrome d'Aicardi-Goutières (AGS) est une encéphalopathie sub-aiguë à transmission mendélienne, associant classiquement des calcifications des noyaux gris centraux, une leucodystrophie et une lymphocytose du liquide céphalo-rachidien.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TREX1	rs78218009	CC
TREX1	rs121908117	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=51

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'Alagille

Le syndrome d'Alagille (SAG) est caractérisé par une cholestase chronique liée à une paucité des voies biliaires intrahépatiques, une sténose des artères pulmonaires périphériques, des anomalies vertébrales, un faciès caractéristique, un embryotoxon postérieur/des anomalies du segment antérieur, une rétinopathie pigmentaire et une dysplasie rénale.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
JAG1	rs121918351	CC
JAG1	rs863223655	GG
JAG1	rs863223649	GG
JAG1	rs863223648	CC
JAG1	rs876660980	GG
JAG1	rs886043603	GG
MIR6870	rs863223650	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=52

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'Alazami

Forme rare de nanisme primordial, souvent microcéphalique, caractérisée par une petite taille, un retard global de développement, une déficience intellectuelle variable et une dysmorphie faciale typique (visage triangulaire, front proéminent, yeux profondément enfoncés dans les orbites, oreilles d'implantation basse, nez large, hypoplasie malaire, bouche large, lèvres épaisses et dents très espacées).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MIR302C	rs775430086	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=319671

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'Allan-Herndon-Dudley

Un syndrome de déficience intellectuelle lié à l'X avec atteinte neuromusculaire caractérisé par une hypotonie infantile, une hypoplasie musculaire, une paraparésie spastique avec des mouvements dystoniques/athétoïques et un déficit cognitif sévère.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LOC1053	rs587784386	CC
SLC16A2	rs104894936	CC
SLC16A2	rs122455132	TT
SLC16A2	rs587784382	CC
SLC16A2	rs587784383	GG
SLC16A2	rs587784384	CC
SLC16A2	rs766773277	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=59

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'Alpers-Huttenlocher

Une cérébrohépatopathie et une forme rare et sévère du syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial (ADNmt). Il se caractérise par la triade : régression progressive du développement, convulsions intraitables et insuffisance hépatique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FANCI	rs139562274	GG
POLG	rs121918049	CC
POLG	rs548076633	TT
POLG	rs56047213	CC
POLG	rs201732356	GG
POLG	rs796052888	CC
POLG	rs796052887	CC
POLG	rs796052906	GG
POLG	rs769410130	GG
POLG	rs753160398	GG
POLG	rs139590686	TT
POLG	rs142347031	AA
POLG	rs140079523	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=726

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'Andersen-Tawil

Le syndrome d'Andersen (SA) est une maladie rare caractérisée par une paralysie périodique, une prolongation de l'intervalle QT avec une variété d'arythmies ventriculaires (qui prédisposent à une mort subite par arrêt cardiaque), et des traits physiques caractéristiques : petite taille, scoliose, oreilles bas implantées, hypertélorisme, racine du nez large, micrognathie, clinodactylie, brachydactylie, syndactylie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
KCNJ2	rs104894578	CC
KCNJ2	rs104894579	GG
KCNJ2	rs104894580	CC
KCNJ2	rs104894585	CC
KCNJ2	rs199473373	CC
KCNJ2	rs199473381	GG
KCNJ2	rs199473384	GG
KCNJ2	rs786205817	AA
KCNJ2	rs786205820	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=37553

Maladies héréditaires (génétique)

Anémie mégaloblastique thiamine-dépendante

L'anémie mégaloblastique thiamine-dépendante (TRMA) est caractérisée par la triade : anémie mégaloblastique, diabète sucré (non de type I) et surdité neurosensorielle.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SLC19A2	rs28937595	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=49827

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'arthrose-anévrisme

Maladie systémique génétique rare caractérisée par la présence d'anévrismes artériels, de tortuosité et de dissection dans tout l'arbre artériel, associée à une arthrose précoce (affectant principalement la colonne vertébrale, les mains et/ou les poignets et les genoux) et une légère dysmorphie craniofaciale (y compris . visage long, front haut, crêtes supraorbitaires plates, hypertélorisme, hypoplasie malaire et, un raphé, luette large ou bifide), ainsi que de légères anomalies squelettiques et cutanées. Des anomalies articulaires, telles que l'ostéochondrite disséquante et la dégénérescence des disques intervertébraux, sont fréquemment associées. D'autres anomalies cardiovasculaires peuvent inclure des malformations de la valve mitrale, des malformations cardiaques congénitales, une hypertrophie ventriculaire et une fibrillation auriculaire.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SMAD3	rs387906850	CC
SMAD3	rs387906853	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=284984

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'Angelman

Trouble neurogénétique caractérisé par un déficit intellectuel sévère et des caractéristiques dysmorphiques faciales distinctes.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=72

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MECP2	rs61748396	GG
MECP2	rs61754453	GG
SNHG14	rs111033595	CC
SNHG14	rs587780577	AA
SNHG14	rs587781208	CC
SNHG14	rs587781220	CC
SNHG14	rs587781241	GG
SNHG14	rs587782919	TT
SNHG14	rs587783097	GG
SNHG14	rs587784526	AA
SNHG14	rs587784518	TT
SNHG14	rs587784516	CC
SNHG14	rs587784515	AA
SNHG14	rs587784514	CC
SNHG14	rs587784508	CC
SNHG14	rs587784533	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'anophtalmie/microphtalmie-atrésie de l'oesophage

Le syndrome anophtalmie/microphtalmie - atrésie de l'oesophage appartient au groupe des microphtalmies syndromiques et il est caractérisé par l'association d'une anophtalmie ou d'une microphtalmie uni- ou bilatérale et d'une atrésie oesophagienne avec ou sans fistule trachéo-oesophagienne.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=77298

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SOX2 OT	rs55683010	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'anomalies du palais-diastèmes multiples-dysmorphie faciale-retard de développement

Le syndrome d'anomalies palatines-dents très espacées-dysmorphie faciale-retard de développement est une anomalie génétique congénitale multiple/syndrome dysmorphique rare caractérisé par un retard global de développement, une hypotonie axiale, des anomalies du palais (y compris une fente palatine et/ou un palais haut et étroit), une dysmorphie faciale caractéristiques (y compris front proéminent, hypertélorisme, fissures palpébrales inclinées vers le bas, pont nasal large, lèvres fines et dents très espacées) et petite taille. Des manifestations supplémentaires peuvent inclure des anomalies digitales (telles que la brachydactylie, la clinodactylie et les ongles hypoplasiques), un seul pli palmaire, une hypertonie des membres inférieurs, une hypermobilité articulaire, ainsi que des anomalies oculaires et urogénitales.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=477993

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
KDM1A	rs864309715	GG
KDM1A	rs864309716	AA

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'Antley-Bixler

Craniosynostose syndromique rare caractérisée par une craniosynostose avec hypoplasie de la partie médiane du visage, une synostose radiohumérale, une incurvation fémorale et des contractures articulaires.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FGFR2	rs121918502	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=83

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'Apert

Une forme fréquente d'acrocéphalosyndactylie, un groupe de troubles malformatifs congénitaux héréditaires, caractérisés par une craniosynostose, une hypoplasie du milieu du visage et des anomalies des doigts et des orteils et/ou une syndactylie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FGFR2	rs79184941	GG
FGFR2	rs77543610	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=87

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'arthrite purulente-pyoderma gangrenosum-acné

Syndrome d'arthrite purulente-pyoderma gangrenosum-acné est une affection auto-inflammatoire pléiotropique rare survenant dans l'enfance, affectant avant tout les articulations et la peau.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PSTPIP1	rs28939089	GG
PSTPIP1	rs121908130	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=69126

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'apparence progéroïde et marfanoïde-lipodystrophie

Le syndrome d'aspect progéroïde et marfanoïde-lipodystrophie est une maladie systémique rare caractérisée par un aspect progéroïde néonatal (non associé à d'autres manifestations du vieillissement prématuré) associé à une dysmorphie faciale (par exemple macrocéphalie ou hydrocéphalie arrêtée, exophtalmie, fissures palpébrales obliques vers le bas, rétrognathie), généralisée, absence extrême et congénitale de tissu adipeux sous-cutané (sauf dans la région mammaire et iliaque) et signes incomplets du syndrome de Marfan (principalement myopie sévère, hyperextensibilité articulaire et arachnodactylie). Les perturbations métaboliques ne sont pas associées.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=300382

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FBN1	rs398122833	CC
FBN1	rs794728325	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'ataxie cérébelleuse-aréflexie-pieds creux-atrophie optique-surdité neurosensorielle

L'ataxie cérébelleuse - aréflexie - pied creux - atrophie optique - surdité neurosensorielle (syndrome CAPOS) est un trouble neurologique autosomique dominant rare caractérisé par une ataxie cérébelleuse d'apparition précoce, associée à une aréflexie, une atrophie optique progressive, une surdité neurosensorielle, une déformation du pied creux et des anomalies mouvements oculaires.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ATP1A3	rs587777771	CC
ATP1A3	rs863224847	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1171

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'ataxie cérébelleuse autosomique dominante-épilepsie-déficience intellectuelle par déficit de WWOX

Syndrome rare d'ataxie cérébelleuse autosomique récessive-épilepsie-déficience intellectuelle caractérisé par l'apparition précoce d'une ataxie cérébelleuse associée à une épilepsie tonico-clonique généralisée et un retard de développement psychomoteur, une dysarthrie, un nystagmus provoqué par le regard et des troubles d'apprentissage. D'autres caractéristiques chez certains patients comprennent des signes de motoneurone supérieur avec spasticité des jambes et réponses plantaires des extenseurs, et une légère atrophie cérébelleuse à l'IRM cérébrale.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
WWOX	rs756762196	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=284282

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'ataxie spastique-epilepsie myoclonique-neuropathie précoce

Un syndrome rare d'ataxie spastique héréditaire caractérisé par une paralysie spastique des membres inférieurs et une ataxie cérébelleuse (avec une dysarthrie, des difficultés pour déglutir, une dégénérescence motrice) survenant pendant l'enfance et progressant lentement, associées à une neuropathie sensorimotrice (incluant une faiblesse musculaire et une amyotrophie distale des extrémités inférieures) et une épilepsie myoclonique progressive. Des signes oculaires (ptosis, apraxie oculomotrice), une dysmétrie, une dysdiadochocinésie, des mouvements dystoniques et un myoclonus peuvent aussi être associés.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=313772

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LOC1079	rs387906889	TT

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'ataxie-déficience intellectuelle-apraxie oculomotrice-kystes cérébelleux

Le syndrome d'ataxie-déficience intellectuelle-apraxie oculomotrice-kystes cérébelleux est une maladie neuro-ophtalmologique rare caractérisée par une ataxie cérébelleuse non progressive, un retard du développement moteur et du langage, un déficit intellectuel, ainsi que des anomalies oculaires (apraxie oculaire, strabisme, amblyopie, dystrophie rétinienne et myopie). Des kystes cérébelleux, une dysplasie cérébelleuse et une hypoplasie du vermis cérébelleux observés à l'imagerie par résonance magnétique sont aussi caractéristiques de la maladie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LAMA1	rs587777677	AA
LAMA1	rs587777681	AA
LAMA1	rs797045184	CC
LAMA1	rs141914419	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=370022

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'amyotrophie spinale proximale-épilepsie myoclonique progressive

Le syndrome de myoclonie-atrophie musculaire distale est caractérisé par une myoclonie héréditaire et une atrophie musculaire distale progressive. Il a été décrit dans moins de 10 cas. Le traitement au clonazepam permet une disparition complète et durable de la myoclonie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ASAH1	rs145873635	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2590

Maladies héréditaires (génétique)

Atrophie optique autosomique dominante plus

Maladie neuro-ophtalmologique rare associant une atrophie optique dominante typique à d'autres manifestations extra-oculaires, telles que surdité neurosensorielle, myopathie, ophtalmoplégie chronique progressive externe, ataxie et neuropathie périphérique. Plus rarement, d'autres manifestations sont associées à cette maladie, telles que la paraplégie spastique ou la sclérose en plaques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LOC1027	rs398124298	CC
OPA1	rs80356529	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1215

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'atrophie optique-déficience intellectuelle

Le syndrome d'atrophie optique-déficience intellectuelle est une déficience intellectuelle rare, héréditaire et syndromique caractérisée par un retard de développement, une déficience intellectuelle et une déficience visuelle importante due à une atrophie du nerf optique, une hypoplasie du nerf optique ou une déficience visuelle cérébrale. Les autres signes et symptômes cliniques courants sont l'hypotonie, le dysfonctionnement oromoteur, les convulsions, les troubles du spectre autistique et les comportements répétitifs. Les traits faciaux dysmorphiques sont variables et non spécifiques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
NR2F1	rs587777274	GG
NR2F1	rs587777275	CC
NR2F1	rs587777276	TT
NR2F1	rs587777277	GG
NR2F1	rs863224903	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=401777

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Barth

Le syndrome de Barth est une erreur innée du métabolisme des phospholipides caractérisée par une cardiomyopathie dilatée (CMD), avec myopathie squelettique, neutropénie, retard de croissance et acidurie organique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TAFAZZIN	rs387907218	GG
TAFAZZIN	rs397515738	CC
TAFAZZIN	rs397515739	TT
TAFAZZIN	rs397515740	TT
TAFAZZIN	rs397515741	TT
TAFAZZIN	rs397515746	GG
TAFAZZIN	rs397515747	GG
TAFAZZIN	rs727504327	GG
TAFAZZIN	rs727504431	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=111

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Bartter

Le syndrome de Bartter (SB) est caractérisé par l'association d'une alcalose hypokaliémique, de taux plasmatiques élevés de rénine et d'aldostérone, d'une faible pression sanguine et d'une résistance vasculaire à l'angiotensine II.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
KCNJ1	rs377205432	GG
KCNJ1	rs746509804	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=112

Maladies héréditaires (génétique)

Bêta-thalassémie-thrombocytopénie liée à l'X

La bêta-thalassémie - thrombocytopénie liée à l'X est une forme de bêta-thalassémie (BT,) caractérisée par une splénomégalie et des pétéchies, une thrombocytopénie modérée, un temps de saignement prolongé dû à un dysfonctionnement des plaquettes, une réticulocytose et une BT légère.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GATA1	rs104894809	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=231393

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Björnstad

Le syndrome de Björnstad est caractérisé par une surdité neuro-sensorielle congénitale et un pili torti.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
BCS1L	rs121908577	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=123

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Blau

Le syndrome de Blau (SB) est une maladie inflammatoire systémique rare caractérisée par une arthrite granulomateuse précoce, une uvéite et une éruption cutanée. Le SB se réfère désormais à la fois aux formes familiale et sporadique (anciennement connue sous le nom de sarcoïdose précoce) de la même maladie. Le terme proposé d'arthrite granulomateuse pédiatrique est actuellement débattu puisqu'il ne reflète pas la nature systémique de la maladie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
NOD2	rs104895461	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=90340

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Bohring-Opitz

Syndrome rare d'anomalies congénitales multiples caractérisé par un retard de croissance intra-utérin (RCIU), un retard de croissance postnatal, de graves difficultés d'alimentation, une microcéphalie/trigonocéphalie, une dysmorphie faciale, une posture reconnaissable des membres supérieurs et un retard de développement sévère. La posture des membres supérieurs consiste en une rotation interne des épaules, une flexion des coudes, une déviation ulnaire des poignets et/ou des articulations métacarpophalangiennes.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ASXL1	rs373145711	CC
ASXL1	rs397515401	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=97297

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Borjeson-Forssman-Lehmann

Le syndrome de Borjeson-Forssman-Lehmann (BFLS) est un syndrome rare d'obésité lié à l'X caractérisé par un déficit intellectuel, une obésité tronculaire, une dysmorphie faciale, un hypogonadisme, des doigts effilés et des orteils courts.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PHF6	rs132630297	CC
PHF6	rs864309532	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=127

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Bosley-Salih-Alorainy

Le syndrome de Bosley-Salih-Alorainy (BSAS) est caractérisé par un dysfonctionnement horizontal variable du regard, une surdité neurosensorielle profonde et bilatérale associée couramment à un maldéveloppement sévère de l'oreille interne, des anomalies cérébrovasculaires (allant de l'hypoplasie unilatérale de l'artère carotide interne à l'agénésie bilatérale), une malformation cardiaque, un retard de développement et parfois l'autisme. Le syndrome est causé par des mutations homozygotes du gène HOXA1 (7p15.2) et se transmet de manière autosomique récessive. Le syndrome chevauche cliniquement et génétiquement le syndrome de dysfonctionnement cérébral de l'Athabaskan (ABDS). Cependant, contrairement à l'ABDS, le BSAS ne manifeste pas d'hypoventilation centrale.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=69737

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
HOTAIRM	rs104894018	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Bruck

Le syndrome de Bruck est caractérisé par l'association d'une ostéogenèse imparfaite et de contractures articulaires congénitales.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
COL1A2	rs794727669	GG
FKBP10	rs387906960	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2771

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Brugada

Trouble cardiaque caractérisé sur l'électrocardiogramme (ECG) par une élévation du segment ST avec un aspect bombé sur les dérivations précordiales droites et une susceptibilité clinique aux tachyarythmies ventriculaires et à une mort subite survenant en l'absence d'anomalies myocardiques manifestes.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=130

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FBN1 DT	rs886039072	CC
SCN5A	rs28937318	CC
SCN5A	rs137854611	GG
SCN5A	rs199473282	GG
SCN5A	rs199473579	CC
SCN5A	rs199473565	CC
SCN5A	rs199473153	CC
SCN5A	rs199473161	GG
SCN5A	rs199473168	GG
SCN5A	rs199473172	CC
SCN5A	rs199473055	GG
SCN5A	rs199473554	CC
SCN5A	rs199473556	GG
SCN5A	rs199473058	CC
SCN5A	rs199473598	CC
SCN5A	rs199473220	CC
SCN5A	rs199473225	GG
SCN5A	rs199473249	CC
SCN5A	rs199473613	TT
SCN5A	rs199473305	CC
SCN5A	rs199473083	CC
SCN5A	rs483353016	CC
SCN5A	rs786204839	AA
SCN5A	rs794728880	AA
SCN5A	rs794728879	CC
SCN5A	rs794728865	GG
SCN5A	rs794728849	GG
SCN5A	rs794728843	CC
SCN5A	rs794728846	CC
SCN5A	rs863224532	GG
SCN5A	rs863225273	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Carney-Stratakis

Le syndrome de Carney-Stratakis, récemment décrit, est caractérisé par la survenue, souvent en de multiples sites, à la fois de tumeurs stromales gastrointestinales (GIST) et de paragangliomes.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SDHB	rs587782703	CC
SDHC	rs587776653	GG
SDHD	rs786202403	CC
SDHD	rs786203932	GG
SDHD	rs1060503770	CC
SDHD	rs1050032491	TT
TIMM8B	rs587776644	TT
TIMM8B	rs80338842	GG
TIMM8B	rs587782210	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=97286

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Carvajal

Le syndrome de cheveux laineux-kératodermie palmoplantaire-cardiomyopathie dilatée est caractérisé par des cheveux laineux, une kératodermie palmo-plantaire et une cardiomyopathie affectant principalement le ventricule gauche.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=65282

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DSP	rs121912997	CC
DSP	rs397516946	CC
DSP	rs140474226	CC
DSP	rs730880081	GG
DSP	rs794728106	GG
DSP	rs149701627	CC
DSP	rs794728118	CC
DSP	rs777573018	CC
DSP	rs869025395	CC
DSP	rs876657638	CC
DSP	rs1057517903	GG
DSP	rs774514264	TT
DSP	rs778178956	CC
DSP	rs1304410089	GG
DSP	rs1236464864	TT
DSP	rs1267435790	CC
DSP	rs113726158	AA
DSP	rs1194358112	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de cataracte congénitale-hypotonie musculaire progressive-surdité-retard de développement

Le syndrome de cataracte congénitale-hypotonie musculaire progressive-surdité-retard de développement est une myopathie mitochondriale génétique rare caractérisée par une cataracte congénitale, une hypotonie musculaire progressive qui touche particulièrement les membres inférieurs, une diminution des réflexes tendineux profonds, une surdité neurosensorielle, un retard global de développement et acidose lactique. La biopsie musculaire révèle une activité réduite des chaînes respiratoires des complexes I, II et IV.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GFER	rs121908192	GG
GFER	rs771809901	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=330054

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de cataracte congénitale-cardiomyopathie hypertrophique-myopathie mitochondriale

Le syndrome de cataracte congénitale-cardiomyopathie hypertrophique-myopathie mitochondriale (CCM) est une maladie mitochondriale caractérisée par des cataractes, une cardiomyopathie hypertrophique, une faiblesse musculaire et de l'acidose lactique après l'exercice physique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
AGK	rs387907025	CC
AGK	rs746709222	CC
AGK	rs863223895	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1369

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Chédiak-Higashi

Le syndrome de Chédiak-Higashi (CHS) est une maladie génétique sévère rare généralement caractérisée par un albinisme oculocutané partiel (OCA,), un déficit immunitaire sévère, des saignements légers, un dysfonctionnement neurologique et un trouble lymphoprolifératif. Une forme classique à début précoce et une forme atténuée à début tardif (SHC atypique ;) ont été décrites.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LYST	rs80338652	GG
LYST	rs80338651	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=167

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Christianson

Anomalie rare du développement embryonnaire caractérisée par une déficience intellectuelle, une ataxie, une microcéphalie postnatale et une hyperkinésie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SLC9A6	rs122461162	CC
SLC9A6	rs398124224	CC
SLC9A6	rs587784399	TT
SLC9A6	rs797044508	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85278

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Chudley-McCullough

Le syndrome de Chudley-McCullough est une surdité rare, génétique et syndromique caractérisée par une surdité neurosensorielle bilatérale sévère à profonde (congénitale ou rapidement évolutive dans la petite enfance) associée à une malformation cérébrale complexe comprenant une hydrocéphalie, divers degrés d'agénésie partielle du corps calleux, une colpocéphalie, dysplasie corticale cérébrale et cérébelleuse (polymicrogyrie frontale médiale bilatérale, hétéropie sous-corticale frontale bilatérale) et, dans certains cas, kystes arachnoïdiens. Des anomalies physiques majeures ou un retard psychomoteur ne sont généralement pas associés.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GPSM2	rs145191476	CC
GPSM2	rs370907055	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314597

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Cockayne

Le syndrome de Cockayne (SC) est une maladie multisystémique caractérisée par un retard staturo-pondéral, une dysmorphie faciale, une photosensibilité, des troubles neurologiques progressifs et un déficit intellectuel.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ERCC6	rs786205174	GG
ERCC6	rs373227647	TT
ERCC6	rs151242354	GG
ERCC6	rs202080674	GG
ERCC6	rs371739894	CC
ERCC6	rs368728467	AA
ERCC6	rs751838040	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=191

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Coffin-Lowry

Déficience intellectuelle rare, liée à l'X, caractérisée par un retard de développement global, un retard de croissance postnatale entraînant une petite taille, une dysmorphie faciale, des mains courtes avec des doigts aux extrémités effilées et des anomalies progressives du squelette, notamment une cyphoscoliose et un pectus carinatum/excavatum. La déficience intellectuelle va de légère à sévère.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
RPS6KA3	rs28935171	CC
RPS6KA3	rs398124177	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=192

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de communication interauriculaire-trouble de la conduction atrioventriculaire

Le syndrome de communication interauriculaire-trouble de la conduction atrioventriculaire est un cardiopathie génétique congénitale extrêmement rare caractérisée par la présence d'une communication interauriculaire, surtout de type ostium secundum, associée à des anomalies de conduction telles qu'un bloc auriculoventriculaire, une fibrillation auriculaire ou un bloc de branche droit.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
NKX2 5	rs104893901	GG
NKX2 5	rs72554028	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1479

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome des contractures congénitales létales type 1

Un syndrome génétique rare d'arthrogrypose caractérisé par une akinésie totale foetale (détectable à partir de la 13ème semaine de grossesse), accompagnée par une anasarque, une micrognathie, une hypoplasie pulmonaire, un ptérygium et de multiples contractures articulaires (surtout des contractures de flexion au niveau des coudes et des contractures en extension au niveau des genoux). L'issue est invariablement fatale avant la 32ème semaine de grossesse. Les signes neuropathologiques caractéristiques sont le manque de motoneurones au niveau de la corne antérieure, une atrophie sévère de la moelle épinière ventrale et une hypoplasie sévère des muscles squelettiques, en l'absence d'anomalie structurelle d'autres organes.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LOC1019	rs121434407	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1486

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de choriorétinopathie-microcéphalie autosomique récessive

Maladie neuro-ophtalmologique rare caractérisée par une microcéphalie sévère d'apparition prénatale (avec diminution de la fontanelle antérieure et des crêtes suturales), un retard de croissance, un retard global de développement et une déficience intellectuelle (allant de légère à profonde), des caractéristiques dysmorphiques (front incliné, micro/rétrognathie, oreilles décollées) et déficiences visuelles (dont microphtalmie à anophtalmie, rétinopathie généralisée ou lésions rétiniennes multiples perforées, plis rétiniens avec décollement de rétine, hypoplasie du nerf optique, strabisme, nystagmus). L'IRM cérébrale peut montrer une taille corticale réduite, des hémisphères cérébraux, un corps calleux, une pachygyrie, un repliement gyral simplifié ou un schéma normal. D'autres caractéristiques associées comprennent l'épilepsie et les déficits neurologiques.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2518

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TUBGCP	rs192919234	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Cornelia de Lange

Un syndrome rare d'anomalies congénitales multiples caractérisé par une dysmorphie faciale, une hypertrichose, une déficience intellectuelle légère à profonde, un retard de croissance intra-utérin (RCIU) et/ou un retard de croissance postnatal, des difficultés d'alimentation, des anomalies des mains et des pieds (allant d'anomalies de réduction sévères des membres, d'oligodactylie). , à la brachymétacarpie du premier métacarpe). Des malformations viscérales variables peuvent être présentes.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=199

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CPLANE1	rs398124474	CC
CPLANE1	rs587784053	GG
HDAC8	rs886041936	GG
NIPBL	rs121918267	CC
NIPBL	rs121918269	CC
NIPBL	rs398124466	CC
NIPBL	rs80358362	CC
NIPBL	rs398124471	CC
NIPBL	rs80358367	CC
NIPBL	rs80358369	TT
NIPBL	rs80358366	GG
NIPBL	rs80358373	AA
NIPBL	rs80358360	CC
NIPBL	rs80358363	GG
NIPBL	rs80358376	CC
NIPBL	rs80358384	AA
NIPBL	rs80358370	CC
NIPBL	rs587783937	GG
NIPBL	rs587784009	GG
NIPBL	rs587784012	AA
NIPBL	rs587783886	GG
NIPBL	rs587783895	TT
NIPBL	rs587783922	AA
NIPBL	rs587783927	GG
NIPBL	rs587783928	GG
NIPBL	rs587783988	CC
NIPBL	rs587783993	GG
NIPBL	rs587784042	AA
NIPBL	rs587784048	GG
NIPBL	rs587784049	GG
NIPBL	rs587784059	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Costello

Un syndrome rare avec déficience intellectuelle, caractérisé par un retard de croissance, une petite taille, un relâchement articulaire, une peau douce et des traits du visage distinctifs. Les atteintes cardiaques et neurologiques sont courantes et il existe un risque accru de certaines tumeurs au cours de la vie. Le syndrome de Costello appartient aux RASopathies, un groupe d'affections résultant de mutations ponctuelles dérivées de la lignée germinale affectant la voie de la protéine kinase activée par le mitogène RAS.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LRRC56	rs104894230	CC
LRRC56	rs104894229	CC
LRRC56	rs104894226	CC
LRRC56	rs104894227	TT
LRRC56	rs104894228	CC
LRRC56	rs121917756	CC
LRRC56	rs121917757	GG
LRRC56	rs121917758	GG
LRRC56	rs121917759	GG
LRRC56	rs727503093	CC
LRRC56	rs730880460	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3071

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de crises encéphalomyopathiques métaboliques récurrentes-rhabdomyolyse-arythmie cardiaque-déficience

Une maladie génétique neurodégénérative rare caractérisée par des crises encéphalomyopathiques métaboliques épisodiques (de fréquence et de sévérité variable, et souvent précipitées par une maladie aigüe), qui se manifestent par une faiblesse musculaire sévère, une ataxie, des convulsions des arythmies cardiaques, une rhabdomyolyse avec myoglobinurie, un taux élevé en créatine kinase plasmatique, une hypoglycémie, une acidose lactique, un taux élevé d'acylcarnitine et une désorientation ou un état comateux. Un retard du développement global, un déficit intellectuel et des signes corticaux, pyramidaux et cérébelleux se développent, avec pour conséquence une neuro-dégénérescence progressive responsable d'une perte du langage expressif et une atrophie cérébrale de sévérité variable.

Analyse multivariée

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TANGO2	rs372949028	GG
TANGO2	rs199801224	CC

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=480864

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Crouzon-acanthosis nigricans

Cinq pour cent des patients atteints de la maladie de Crouzon présentent un acanthosis nigricans qui apparaît généralement après la naissance. On parle alors de syndrome de Crouzon - acanthosis nigricans.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FGFR3	rs28931615	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93262

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de De Barsy

Le syndrome de De Barsy (DBS) est caractérisé par une dysmorphie faciale (fentes palpébrales obliques en bas et dehors, racine du nez large et plate et bouche petite) avec un aspect progéroïde, un retard de fermeture de la fontanelle, large, une cutis laxa (CL), une hyperlaxité ligamentaire, des mouvements athétoïdes avec hyperréflexie, un retard de croissance pré- et postnatal, un déficit intellectuel avec un retard du développement, une opacité cornéenne et une cataracte.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ALDH18A	rs556267618	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2962

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome DEND

Le syndrome DEND est une forme très rare, généralement sévère, de diabète sucré néonatal (NDM, voir ce terme) caractérisée par une triade de retard de développement, d'épilepsie et de diabète néonatal.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ABCC8	rs1048095	AA
INS IGF2	rs80356663	GG
INS IGF2	rs80356669	GG
INS IGF2	rs80356664	CC
INS IGF2	rs797045623	CC
KCNJ11	rs80356611	CC
KCNJ11	rs193929356	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79134

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Denys-Drash

Néphropathie glomérulaire syndromique rare, caractérisée par l'association d'une néphropathie se manifestant par une protéinurie persistante ou un syndrome néphrotique complet, d'un néphroblastome et d'anomalies du développement génito-urinaire. De plus, des anomalies du développement testiculaire sont fréquentes chez les sujets de caryotype 46,XY.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
WT1	rs121907900	GG
WT1	rs121907901	CC
WT1	rs121907902	TT
WT1	rs28941778	CC
WT1	rs587776576	CC
WT1	rs121907906	GG
WT1	rs1423753702	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=220

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial forme encéphalomyopathique

Le syndrome de déplétion de l'ADN mitochondrial, forme encéphalomyopathique, est un groupe de maladies du syndrome de maintenance de l'ADN mitochondrial caractérisées par des manifestations principalement neuromusculaires avec un début typiquement infantile d'hypotonie, d'acidose lactique, de retard psychomoteur, de troubles progressifs des mouvements hyperkinétiques-dystoniques, d'ophtalmoplégie externe, de surdité neurosensorielle, de convulsions généralisées. et un dysfonctionnement tubulaire rénal variable. Elle peut être associée à un large éventail d'autres caractéristiques cliniques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
RRM2B	rs515726196	AA
RRM2B	rs776184830	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=254803

Maladies héréditaires (génétique)

Déplétion de l'ADN mitochondrial, forme hépatocérébrale par déficit en DGUOK

Maladie immunitaire rare caractérisée par une diminution marquée du nombre de copies d'ADNmt due à un déficit en DGUOK se manifestant généralement par un dysfonctionnement hépatique précoce, un retard psychomoteur, une hypotonie, un nystagmus rotatif qui se transforme en opsoclonus, une acidose lactique et une hypoglycémie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DGUOK	rs748597500	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=279934

Maladies héréditaires (génétique)

Peeling skin syndrome type acral

Le peeling skin syndrome de type acral (PSS acral) est une forme de PSS caractérisée par une desquamation superficielle de la peau affectant principalement le dos des mains et des pieds.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TGM5	rs112292549	CC
TGM5	rs115677373	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=263534

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome dysequilibrium

Le syndrome dysequilibrium (DES) est un trouble cérébelleux non progressif caractérisé par une ataxie associée à un déficit intellectuel, une hypoplasie cérébelleuse et un retard locomoteur.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
VLDLR	rs770269674	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1766

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de déficit cognitif-traits grossiers du visage-malformations cardiaques-obésité-atteinte pulmonaire-petite

Anomalies congénitales multiples/syndrome dysmorphique rare d'origine génétique caractérisé par un retard global de développement, une déficience intellectuelle, une petite taille, des anomalies squelettiques (à savoir, brachydactylie et anomalies vertébrales), une obésité, des anomalies cardiaques, respiratoires et génito-urinaires, ainsi qu'une dysmorphie faciale (traits grossiers du visage, sourcils épais, synophridie, hypertélorisme, nez court et retroussé et philtrum long). Parmi les autres manifestations rapportées figurent la microcéphalie, la déficience auditive, la cataracte et le reflux gastro-oesophagien.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=444077

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
AFF4	rs786205680	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de déficience intellectuelle associé à TBCK

Le syndrome de déficience intellectuelle lié au TBCK est une maladie génétique rare caractérisée par une déficience intellectuelle profonde, une absence de langage, une hypotonie infantile sévère, un développement moteur lent, une épilepsie précoce et une atrophie progressive du cerveau (y compris une ventriculomégalie et une dysgénésie du corps calleux). Les symptômes comprennent également des difficultés de déglutition, des problèmes respiratoires, l'ostéoporose et des anomalies craniofaciales telles qu'un rétrécissement bitemporal, des sourcils très arqués et une arête nasale haute.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TBCK	rs575822089	GG
TBCK	rs376699648	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=488632

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de déficience intellectuelle-diplégie spastique progressive

Le syndrome de déficience intellectuelle sévère-diplégie spastique progressive est un trouble rare, génétique, syndromique de la déficience intellectuelle caractérisé par une déficience intellectuelle, un retard moteur important, une altération sévère de la parole, une hypotonie tronculaire d'apparition précoce avec hypertonie/spasticité distale progressive, une microcéphalie et des anomalies du comportement comportement agressif ou auto-agressif, troubles du sommeil). La dysmorphie faciale variable comprend une pointe nasale large avec de petites ailes du nez, un philtrum long et/ou plat, une fine lèvre supérieure vermillon. Une déficience visuelle (strabisme, hypermétropie, myopie) est fréquemment associée.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CTNNB1	rs397514554	CC
CTNNB1	rs797044875	GG
CTNNB1	rs863224864	TT
CTNNB1	rs775104326	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=404473

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypoplasie cérébelleuse

Le déficit intellectuel lié à l'X - hypoplasie cérébelleuse, aussi connu sous le nom de syndrome OPHN1, est une forme syndromique rare de dysgénésie cérébelleuse caractérisée par un déficit intellectuel allant de modéré à sévère et des anomalies cérébelleuses.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
OPHN1	rs587784234	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137831

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-hypotonie-anomalie du mouvement

Déficience intellectuelle rare, génétique et syndromique caractérisée par une déficience intellectuelle légère à sévère associée à des caractéristiques variables, notamment une hypotonie, une dyskinésie, une spasticité, une démarche large, une microcéphalie, une épilepsie et des problèmes de comportement. L'imagerie IRM peut montrer une hypoplasie du corps calleux ou une hypertrophie ventriculaire. D'autres caractéristiques variables, telles qu'une hyperlaxité articulaire, des anomalies pigmentaires de la peau et une déficience visuelle, ont également été rapportées.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DDX3X	rs796052231	CC
DDX3X	rs796052232	TT
DDX3X	rs796052235	GG
DDX3X	rs796052226	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457260

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-malformation de Dandy-Walker-anomalies des noyaux gris centraux-convulsions

Malformation du système nerveux central caractérisée par une déficience intellectuelle sévère, une hypotonie précoce progressant vers une spasticité et des contractures, une choréoathétose, des convulsions, une dysmorphie faciale (visage allongé avec un front proéminent), des anomalies à l'imagerie cérébrale telles qu'une malformation de Dandy-Walker, et un dépôt de fer.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
AP1S2	rs587777542	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1568

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de déficience intellectuelle liée à l'X-psychose-macroorchidie

Déficience intellectuelle syndromique rare, liée à l'X, caractérisée par un retard de développement, une déficience intellectuelle de degré variable, un retard ou une absence de langage, des signes pyramidaux, des tremblements, une macro-orchidie et des troubles variables du comportement et de l'humeur, dont psychose et comportement de type autistique. La maladie touche majoritairement les hommes, et certaines femmes ont une moins bonne fonction cognitive.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MECP2	rs63094662	CC
MECP2	rs28934908	GG
MECP2	rs61751444	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3077

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de déficience intellectuelle-aphasie expressive-dysmorphie faciale

Syndrome génétique rare de déficience intellectuelle caractérisé par une déficience intellectuelle modérée à sévère, des troubles du langage (absence totale ou altération significative de la parole) et une dysmorphie faciale caractéristique (un visage long, des sourcils droits et, plus rarement, une implantation basse des oreilles et des taches café-au-lait). D'autres signes cliniques variables observés incluent des retards moteurs, des troubles du comportement et des crises convulsives.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SETBP1	rs606231272	CC
SETBP1	rs606231273	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=436151

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de déficience intellectuelle-cataracte-calcification du pavillon auriculaire-myopathie

Le syndrome de déficience intellectuelle-cataracte-calcification du pavillon auriculaire-myopathie est un syndrome génétique rare de déficit intellectuel. Il se caractérise par une macrocéphalie, une hypotonie, une dysmorphie faciale (front large, ptose, fentes palpébrales obliques en bas et en dehors, oreille externe élargies et calcifiées, large mâchoire), des poils épars, une grande taille et un déficit intellectuel. A l'âge adulte, une surdité, un diabète insulino-résistant et une fonte musculaire distale progressive (conduisant à des contractures articulaires) ont aussi été rapportés. Les manifestations survenant dans de rares cas incluent des troubles du comportement (agression et agitation), une hypothyroïdie, une calcification cérébrale, une ataxie et une neuropathie périphérique.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3042

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ZBTB20	rs483353069	TT

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de déficience intellectuelle-épilepsie-hypophosphatasie-anomalies ophtalmiques et squelettiques

Le syndrome de déficience intellectuelle, de crises d'épilepsie, d'hypotonie, d'anomalies ophtalmologiques et squelettiques est un trouble congénital rare de la glycosylation. Il se manifeste par une hypotonie néonatale, des retards de développement et une déficience intellectuelle importante. Les nourrissons ont des crises d'épilepsie, d'abord en cas de fièvre, qui évoluent vers des crises non provoquées. La vision est affectée par l'ésotropie et le nystagmus. L'atrophie cérébrale est progressive et s'accompagne de problèmes squelettiques tels que la brachycéphalie, la scoliose et l'ostéopénie. Les caractéristiques dysmorphiques comprennent un visage distinct avec un front haut, un nez court et une hypotonie faciale. Des anomalies cardiaques et urogénitales, ainsi qu'un faible taux de phosphatases alcalines, peuvent également survenir.

Analyse multivariée

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LOC1079	rs200790673	AA
PIGT	rs201317502	CC

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=369837

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de déficience intellectuelle-macrocéphalie-hypotonie-troubles du comportement

Une déficience intellectuelle rare et syndromique caractérisée par une hypotonie, un retard global du développement, un discours limité ou absent, une déficience intellectuelle, une macrocéphalie, des caractéristiques dysmorphiques légères, des convulsions et un trouble du spectre autistique. Des anomalies ophtalmologiques, cardiaques, squelettiques et du système nerveux central associées ont été rapportées.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PPP2R5D	rs863225079	GG
PPP2R5D	rs863225081	GG
PPP2R5D	rs863225080	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457279

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de déficience intellectuelle-trouble sévère du langage-dysmorphie modérée

Le syndrome de déficience intellectuelle-retard sévère de la parole-dysmorphie légère est un trouble rare, génétique, syndromique de la déficience intellectuelle, avec un phénotype très variable, généralement caractérisé par un retard global de développement léger à sévère, des troubles sévères de la parole et du langage, une déficience intellectuelle légère à sévère, une dysphagie, hypotonie, par rapport à la véritable macrocéphalie, et problèmes de comportement pouvant inclure des caractéristiques autistiques, une hyperactivité et une instabilité de l'humeur. La gestalt faciale présente généralement un front large et proéminent, un hypertélorisme, des fissures palpébrales inclinées vers le bas, un ptosis, un nez bulbeux court avec une pointe large, une bordure vermillon épaisse, une bouche large et ouverte avec des coins repliés. Des malformations cérébrales, cardiaques, urogénitales et oculaires peuvent être associées.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=391372

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FOXP1	rs794727155	GG
FOXP1	rs797045586	CC
FOXP1	rs797045584	GG
FOXP1	rs869025203	GG
FOXP1	rs869025202	TT

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de dysfonctionnements mitochondriaux multiples type 4

Maladie neurométabolique génétique rare et grave caractérisée par l'apparition infantile d'une régression neurodéveloppementale progressive, une atrophie optique avec nystagmus et une maladie diffuse de la substance blanche. Les personnes affectées ont généralement une hypotonie centrale qui évolue vers la spasticité des membres et l'hyperréflexie, aboutissant finalement à un état végétatif. Des infections pulmonaires récurrentes sont fréquemment associées et des convulsions (généralement tonico-cloniques généralisées) peuvent parfois être observées. L'imagerie par résonance magnétique cérébrale montre des anomalies symétriques bilatérales diffuses de la substance blanche périventriculaire cérébrale, avec des lésions variables dans d'autres régions mais épargnant les ganglions de la base.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457406

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ISCA2	rs730882246	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Encéphalopathie épileptique et développementale associée à CNTNAP2

Maladie neurodéveloppementale rare, génétique et syndromique, caractérisée par une déficience intellectuelle modérée à très sévère, des troubles du langage, un développement moteur normal ou légèrement retardé et des crises d'épilepsie d'apparition précoce, souvent accompagnées d'une régression du développement. Des comportements autistiques et des mouvements stéréotypés sont fréquents.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CNTNAP	rs730880276	GG
CNTNAP	rs398124268	GG
CNTNAP	rs752550849	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=163681

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de dysplasie spondylo-périphérique-cubitus court

Le syndrome de dysplasie spondylo-périphérique-cubitus court est une dysplasie génétique osseuse, primaire et rare. Le phénotype est très variable et se caractérise classiquement par une platyspondylie, des modifications brachydactyliques de type E (métacarpes et métatarses courtes, phalanges distales courtes au niveau des mains et des pieds), un raccourcissement bilatéral du cubitus et une taille légèrement raccourcie. Les manifestations additionnelles incluent d'autres anomalies squelettiques (hypoplasie de l'étage moyen du visage, changements dégénératifs au niveau proximal du fémur, limitation de l'extension du coude, sacralisation bilatérale de L5, pieds bots), ainsi qu'une myopie, une surdité et un déficit intellectuel.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1856

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
COL2A1	rs121912880	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de dysplasie spondylo-métaphysaire-dystrophie des cônes et des bâtonnets

Le syndrome de dysplasie spondylo-métaphysaire-dystrophie des cônes et des bâtonnets est caractérisé par l'association d'une dysplasie spondylométaphysaire (avec platyspondylie, raccourcissement des os tubulaires et irrégularité et déformation progressives des métaphyses), d'un retard de croissance postnatal et d'une baisse progressive de l'acuité visuelle due à une dystrophie cônes-bâtonnets. A ce jour, ce syndrome a été décrit chez huit patients. Le mode de transmission semble être autosomique récessif.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PCYT1A	rs587777189	GG
PCYT1A	rs587777190	GG
PCYT1A	rs587777191	CC
PCYT1A	rs587777192	GG
PCYT1A	rs540053239	CC
PCYT1A	rs587777194	CC
PCYT1A	rs587777195	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85167

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de dyskératose intraépithéliale cornéenne-kératodermie palmoplantaire-dyskératose laryngée

Le syndrome de dyskératose intraépithéliale cornéenne-hyperkératose palmoplantaire-dyskératose laryngée est un trouble génétique rare de dystrophie cornéenne caractérisé par une opacification cornéenne et une dyskératose (pouvant entraîner une déficience visuelle), associé à des caractéristiques systémiques, notamment une hyperkératose palmoplantaire, une dyskératose laryngée, des cicatrices hyperkératosiques prurigineuses, une rhinite chronique. , dyshidrose et/ou épaississement des ongles.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
NLRP1	rs1057519493	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=352662

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de dystrophie cornéenne-surdité de perception

La dystrophie cornéenne avec surdité de perception (DCSP) ou syndrome de Harboyan, est une affection cornéenne dégénérative caractérisée par l'association d'une dystrophie endothéliale congénitale héréditaire (CHED ;) et d'une perte de l'audition neurosensorielle postlinguale progressive.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SLC4A11	rs121909394	AA
SLC4A11	rs759540763	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1490

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Donnai-Barrow

Le syndrome Donnai-Barrow est un syndrome rare et parfois sévère de malformations congénitales multiples associé à une dysmorphie faciale caractéristique, des troubles oculaires, une surdité, une agénésie du corps calleux et un déficit intellectuel variable. Une hernie diaphragmatique congénitale (HDC) et/ou une omphalocèle sont fréquentes.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LRP2	rs80338747	AA
LRP2	rs752197557	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2143

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Dravet

Encéphalopathie épileptique et développementale génétique rare caractérisée par des crises réfractaires à début infantile, généralement fébriles, associées à des troubles moteurs et cognitifs.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=33069

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LOC1027	rs121917912	CC
LOC1027	rs121917960	CC
LOC1027	rs121917986	CC
LOC1027	rs121917919	AA
LOC1027	rs121917915	CC
LOC1027	rs121917976	CC
LOC1027	rs121917922	GG
LOC1027	rs121917980	CC
LOC1027	rs121917921	GG
LOC1027	rs121917981	AA
LOC1027	rs121918738	GG
LOC1027	rs121918739	TT
LOC1027	rs121918740	AA
LOC1027	rs121918741	CC
LOC1027	rs121918742	CC
LOC1027	rs121918791	GG
LOC1027	rs121918763	GG
LOC1027	rs121918757	AA
LOC1027	rs121918751	AA
LOC1027	rs139300715	GG
LOC1027	rs727504136	GG
LOC1027	rs794726737	CC
LOC1027	rs794726739	GG
LOC1027	rs794726845	GG
LOC1027	rs779614747	GG
LOC1027	rs794726801	GG
LOC1027	rs794726769	CC
LOC1027	rs794726781	GG
LOC1027	rs794726780	CC
LOC1027	rs794726722	TT
LOC1027	rs794726763	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Dubin-Johnson

Le syndrome de Dubin-Johnson (DJS) est une maladie hépatique héréditaire bénigne caractérisée cliniquement par une hyperbilirubinémie chronique, principalement conjuguée, et histopathologiquement par un dépôt de pigment noir-brun dans les cellules hépatiques parenchymateuses.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ABCC2	rs56199535	CC
ABCC2	rs72558199	CC
ABCC2	rs34937870	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=234

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Dyggve-Melchior-Clausen

Dysplasie osseuse primaire rare d'origine génétique, appartenant au groupe des dysplasies spondylo-épithéliales (SEMD), caractérisée par un déficit statural sévère et progressif aux dépens du tronc, un thorax en bouclier, une microcéphalie, une déficience intellectuelle et une radiologie pathognomonique (révélant une platyspondylie généralisée avec double ondulation des plateaux vertébraux, une ossification irrégulière de la tête fémorale, une hypoplasie de l'odontoïde et un aspect festonné des ailes iliaques).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DYM	rs775414124	TT
DYM	rs768509996	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=239

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'Ehlers-Danlos type cardiaque valvulaire

Forme rare du syndrome d'Ehlers-Danlos (SED) qui se caractérise par une peau douce et hyperextensible avec une tendance aux ecchymoses, formant des cicatrices atrophiques, une hypermobilité articulaire et des maladies valvulaires graves et progressives, notamment, une insuffisance de la valve mitrale et/ou aortique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
COL1A2	rs67162110	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=230851

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile

Le syndrome d'Ehlers-Danlos type hypermobile est la forme la plus fréquente de SED , groupe de maladies héréditaires du tissu conjonctif caractérisées par une hyper-laxité articulaire, une légère hyper-extensibilité cutanée, une fragilité tissulaire et des manifestations extra-musculo-squelettiques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
COL3A1	rs863224860	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=285

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'Ehlers-Danlos musculocontractural

Maladie systémique rare caractérisée par les contractures multiples congénitales, les caractéristiques craniofaciales (une fontanelle large, un hypertélorisme, des fentes palpébrales inclinées vers le bas, des sclérotiques bleutées, des déformations de l'oreille, un palais haut) évidentes à la naissance ou au début de la petite enfance, et les caractéristiques cutanées, telles qu'une hyperextensibilité et une fragilité de la peau donnant lieu à des cicatrices atrophiées, une tendance aux ecchymoses et une augmentation des rides palmaires. Parmi les autres caractéristiques figurent notamment, les dislocations récurrentes/chroniques, les déformations de la poitrine et de la colonne vertébrale, une forme particulière de doigts, la diverticulite du côlon, le pneumothorax et les anomalies urogénitales et ophtalmologiques. Des tests moléculaires sont nécessaires pour confirmer le diagnostic.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CHST14	rs121908257	GG
CHST14	rs121908258	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2953

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'Ehlers-Danlos parodontal

Forme rare du syndrome d'Ehlers-Danlos caractérisée par l'apparition, pendant l'enfance ou l'adolescence, d'une parodontite sévère réfractaire, par l'absence de gencive attachée et par la présence de plaques prétibiales. Les autres manifestations sont une tendance aux ecchymoses, une hypermobilité (principalement des articulations distales), une hyperextensibilité et une fragilité cutanées, une cicatrisation anormale, des infections récurrentes, des hernies, des caractéristiques faciales marfanoïdes, une acrogérie et des veines proéminentes.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
C1S	rs886040975	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=75392

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire

Anomalie rare du tissu conjonctif d'origine génétique associant généralement une fragilité inhabituelle des organes (rupture artérielle/intestinale/utérine gravide) et des caractéristiques physiques inconstantes : une peau fine et translucide, une tendance aux ecchymoses et des traits acrogériques.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=286

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
COL3A1	rs113485686	GG
COL3A1	rs121912927	GG
COL3A1	rs397509372	GG
COL3A1	rs121912917	GG
COL3A1	rs121912918	GG
COL3A1	rs397509376	GG
COL3A1	rs121912921	GG
COL3A1	rs121912925	GG
COL3A1	rs121912926	GG
COL3A1	rs267599120	GG
COL3A1	rs587779424	GG
COL3A1	rs587779427	GG
COL3A1	rs587779429	TT
COL3A1	rs587779431	GG
COL3A1	rs587779437	GG
COL3A1	rs587779438	GG
COL3A1	rs587779442	GG
COL3A1	rs587779444	GG
COL3A1	rs587779450	GG
COL3A1	rs587779454	GG
COL3A1	rs587779461	GG
COL3A1	rs587779471	GG
COL3A1	rs587779473	GG
COL3A1	rs587779477	GG
COL3A1	rs587779478	GG
COL3A1	rs587779479	CC
COL3A1	rs587779481	GG
COL3A1	rs587779482	GG
COL3A1	rs587779483	GG
COL3A1	rs587779487	GG
COL3A1	rs587779492	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'encéphalomyopathie néonatale-cardiomyopathie-détresse respiratoire

Maladie mitochondriale rare caractérisée par l'apparition néonatale de signes cliniques et de symptômes cardiaques et/ou neurologiques sévères, le plus souvent associés au décès au cours de la période néonatale ou de l'enfance, bien qu'un phénotype plus léger avec une apparition plus tardive et une détérioration neurologique lentement progressive a également été rapporté. Les signes cliniques sont variables et incluent une insuffisance respiratoire, une hypotonie, une cardiomyopathie et des crises convulsives. Le taux de lactate sérique est élevé dans la plupart des cas. L'IRM peut mettre en évidence une atrophie ou une hypoplasie cérébelleuse.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
COQ4	rs143441644	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457185

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de pneumopathie interstitielle-syndrome néphrotique-épidermolyse bulleuse

Le syndrome néphrotique congénital-pneumopathie interstitielle-épidermolyse bulleuse est une maladie multiviscérale menaçant le pronostic vital qui se développe au cours des premiers mois de la vie, se manifestant par une détresse respiratoire et une protéinurie de type néphrotique, et entraînant une pneumopathie interstitielle sévère et une insuffisance rénale. Certains patients présentent en outre des altérations cutanées, allant de cloques et d'érosions cutanées à un phénotype de type épidermolyse bulleuse, avec dystrophie des ongles des orteils et cheveux clairsemés.

Analyse multivariée

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ITGA3	rs540704248	CC
ITGA3	rs797045048	GG

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=306504

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'épilepsie-déficience intellectuelle type finnois

Sous-type de céroïde-lipofuscinose neuronale (CLN ;) caractérisée par une épilepsie, un déclin intellectuel progressif et une perte variable de la vision.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CLN8	rs104894064	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1947

Maladies héréditaires (génétique)

Epilepsie-déficience intellectuelle liée à l'X

L'épilepsie restreinte féminine avec déficience intellectuelle est un syndrome rare d'épilepsie liée à l'X caractérisé par des convulsions fébriles ou afébriles (principalement tonico-cloniques, mais aussi absence, myocloniques et atoniques) débutant dans les premières années de vie et, dans la plupart des cas, un retard de développement. et une déficience intellectuelle de gravité variable. Des troubles du comportement (par exemple, caractéristiques autistiques, hyperactivité et agressivité) sont également fréquemment associés. Cette maladie touche exclusivement les femmes, les hommes porteurs n'étant pas touchés, malgré une transmission liée à l'X.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PCDH19	rs267606933	GG
PCDH19	rs398123603	TT
PCDH19	rs587784299	TT
PCDH19	rs796052812	GG
PCDH19	rs796052839	TT
PCDH19	rs796052802	GG
PCDH19	rs796052837	GG
PCDH19	rs796052800	CC
PCDH19	rs796052799	GG
PCDH19	rs797045873	GG
PCDH19	rs1060502176	GG
PCDH19	rs796052813	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2076

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de fibromatose gingivale-hypertrichose

Le syndrome de fibromatose gingivale-hypertrichose est une maladie rare autosomique dominante, caractérisée par un élargissement généralisé de la gencive (survenant à la naissance ou au cours de l'enfance) associé à une hypertrichose généralisée affectant surtout le visage, les membres supérieurs et la moitié du dos (se développant à la naissance, au cours des premières années de vie ou à la puberté).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ABCA5	rs199753304	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2026

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Floating-Harbor

Le syndrome de Floating-Harbor est une anomalie du développement embryonnaire d'origine génétique caractérisé par une dysmorphie faciale, une petite taille avec retard de l'âge osseux, et un retard de langage.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SRCAP	rs199469464	CC
SRCAP	rs199469465	CC
SRCAP	rs587784444	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2044

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Bloom

Le syndrome de Bloom est un trouble rare associé à un retard de croissance pré et postnatal, une éruption érythémateuse télangiectasie du visage et d'autres zones exposées au soleil, une résistance à l'insuline et une prédisposition à un cancer précoce et récurrent de plusieurs systèmes organiques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
BLM	rs367543036	GG
BLM	rs367543029	GG
BLM	rs367543017	CC
BLM	rs587779884	CC
BLM	rs587783037	CC
BLM	rs730881428	TT
BLM	rs1057516964	GG
BLM	rs1356090839	GG
BLM	rs200389141	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=125

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Frasier

Néphropathie glomérulaire syndromique rare, caractérisée par l'association d'une néphropathie glomérulaire évolutive et d'une dysgénésie gonadique complète chez un sujet de caryotype 46,X/Y, avec un risque élevé de survenue de gonadoblastome.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
WT1	rs587776577	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=347

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Gerstmann-Straussler-Scheinker

Maladie à prion humaine héréditaire rare caractérisée par l'apparition, à l'âge adulte, d'une ataxie cérébelleuse à progression lente, ainsi que par une démence à un stade relativement tardif (phénotype d'ataxie classique). Les patients présentent des troubles de la marche (chutes fréquentes), une dysarthrie, une dysphagie, un nystagmus, une dysmétrie, éventuellement un syndrome cérébelleux, une myoclonie, une spasticité, une démence sévère et un mutisme. Le syndrome est toujours létal, après 5 ans d'évolution en moyenne. Le signe neuropathologique caractéristique est la présence de nombreuses plaques amyloïdes multicentriques dues à des mutations du gène codant pour la protéine prion.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PRNP	rs11538758	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=356

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Gitelman

Syndrome rare caractérisé par une alcalose métabolique hypokaliémique associée à une hypomagnésémie importante et une hypocalciurie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MIR6863	rs199974259	GG
SLC12A3	rs121909382	CC
SLC12A3	rs267607050	CC
SLC12A3	rs568513106	TT
SLC12A3	rs374163823	GG
SLC12A3	rs140012781	CC
SLC12A3	rs749098014	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=358

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Hermansky-Pudlak par déficit en BLOC-3

Le syndrome d'Hermansky-Pudlak compliqué de fibrose pulmonaire comprend deux formes (SHP-1 et SHP-4) du syndrome d'Hermansky-Pudlak (SHP ;), une maladie multisystémique caractérisée par un albinisme oculo-cutané, un terrain hémorragique et, parfois, une fibrose pulmonaire ou une colite granulomateuse.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
HPS1	rs121908385	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=231500

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Hermansky-Pudlak dû à un déficit en BLOC-2

Le syndrome de Hermansky-Pudlak sans fibrose pulmonaire comme complication comprend trois types relativement légers (HPS-3, HPS-5 et HPS-6) du syndrome de Hermansky-Pudlak (SPH ; voir ce terme), un trouble multisystémique caractérisé par des troubles oculaires ou albinisme oculocutané, diathèse hémorragique et, dans certains cas, colite granulomateuse.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
HPS3	rs201227603	GG
HPS3	rs121908316	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=231512

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'anasarque-acidose lactique-anémie sidéroblastique-défaillance multisystémique

Maladie mitochondriale rare caractérisée par des complications prénatales, notamment un oligohydramnios, un retard de croissance foetale, une anasarque et une anémie, suivies d'une acidose lactique sévère, d'une maladie des membranes hyalines, d'une hypertension pulmonaire, de malformations cardiaques, d'un dysfonctionnement hépatique, de malformations urogénitales et d'une maladie rénale progressive, de convulsions, d'une thrombocytopénie et d'une anémie sidéroblastique causant une défaillance multisystémique des organes et le décès peu après la naissance. Des cas de patients moins gravement atteints, survivant à la période néonatale et présentant une perte auditive neurosensorielle et un retard de développement, ont été rapportés.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=528091

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LARS2	rs786205560	AA

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome hyper-IgM avec susceptibilité aux infections opportunistes

Le syndrome d'hyper-IgM avec susceptibilité aux infections opportunistes est un trouble d'immunodéficience combiné rare, génétique et non sévère caractérisé par des taux sériques d'IgM normaux ou élevés avec des concentrations sériques d'IgG, IgA et IgE faibles ou absentes, qui se manifeste par des infections bactériennes récurrentes ou sévères et sensibilité accrue aux infections opportunistes (notamment pneumonies à P. jiroveci, mais aussi infections chroniques à cryptosporidies, cryptocoques, cytomégalovirus et toxoplasmes). Des troubles hématologiques (neutropénie, anémie, thrombocytopénie) sont fréquemment associés. Les résultats immunologiques révèlent une diminution du nombre de lymphocytes B mémoire CD27 + et une absence de formation de centres germinatifs.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CD40LG	rs104894769	TT
CD40LG	rs104894774	TT
CD40LG	rs104894777	TT
CD40LG	rs104894778	CC
CD40LG	rs193922135	CC
CD40LG	rs193922136	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=183663

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome hyper-IgE autosomique dominant

Le syndrome hyper-IgE autosomique dominant (AD-HIES) est une immunodéficience primaire très rare caractérisée par une triade de signes cliniques incluant des niveaux sériques d'IgE élevés (> 2000 UI/ml), des abcès cutanés récidivants à staphylocoques, et une pneumonie récidivante, avec formation de pneumatocèles.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
STAT3	rs113994135	GG
STAT3	rs113994139	CC
STAT3	rs193922716	GG
STAT3	rs193922717	CC
STAT3	rs193922719	TT
STAT3	rs193922720	CC
STAT3	rs193922721	TT
STAT3	rs193922722	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2314

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'hyperphosphatasie-déficience intellectuelle

Trouble congénital rare de trouble osseux lié à la glycosylation caractérisé par une hypotonie, un retard de développement sévère, une déficience intellectuelle, des convulsions, une augmentation de la phosphatase alcaline sérique, des phalanges distales courtes avec des ongles hypoplasiques et des traits faciaux dysmorphiques. Dans certains cas, une fente palatine, un mégacôlon, des malformations anorectales et des malformations cardiaques congénitales ont été signalés.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=247262

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PIGV	rs139073416	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'hyperinsulinisme et hyperammoniémie

Le syndrome d'hyperinsulinisme-hyperammoniémie (HIHA) est une forme fréquente d'hyperinsulinisme diffus sensible au diazoxide , caractérisé par une sécrétion excessive/incontrôlée d'insuline (inadaptée au niveau de glycémie), une hyperammoniémie asymptomatique et des épisodes récurrents d'hypoglycémie profonde induits par repas à jeun et riches en protéines, nécessitant un traitement rapide et intensif pour prévenir les séquelles neurologiques. Une épilepsie et un déficit cognitif non liés à l'hypoglycémie peuvent également survenir.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GLUD1	rs121909731	GG
GLUD1	rs121909734	CC
GLUD1	rs797045597	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35878

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'hypohidrose-hypoplasie de l'émail-kératodermie palmoplantaire-déficience intellectuelle

Le syndrome d'hypohidrose-hypoplasie de l'émail-kératodermie palmoplantaire-déficience intellectuelle est un trouble rare, génétique et syndromique de la déficience intellectuelle caractérisé par une déficience intellectuelle sévère avec des troubles importants de la parole et du langage, une hypohidrose (entraînant souvent une hyperthermie) avec un aspect normal des glandes sudoripares, une hypoplasie de l'émail dentaire, hyperkératose palmoplantaire et une fréquence élevée de microcéphalie acquise. Une dysmorphie faciale légère, comprenant un évasement latéral des sourcils, une pointe nasale large et une bordure vermillon épaisse, peut également être observée.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
COG6	rs730882236	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=363523

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'hypoplasie du pancréas-atrésie intestinale-hypoplasie de la vésicule biliaire

Le syndrome hypoplasique du pancréas-atrésie intestinale-hypoplasie de la vésicule biliaire est un syndrome de malformation viscérale génétique rare, potentiellement mortel, caractérisé par un diabète néonatal, un pancréas hypoplasique ou annulaire, une atrésie duodénale et jéjunale, ainsi qu'une aplasie ou une hypoplasie de la vésicule biliaire. Les patientes présentent généralement un retard de croissance intra-utérin, un retard de croissance, une malnutrition, une malrotation intestinale, une malabsorption, une hyperbilirubinémie conjuguée, une acholie et des infections. Des anomalies cardiaques peuvent également être associées.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
RFX6	rs587780440	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=293864

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'hypoplasie pancréatique-diabète-cardiopathie congénitale

Le syndrome d'hypoplasie pancréatique-diabète-cardiopathie congénitale est caractérisé par l'association d'une agénésie pancréatique partielle avec diabète sucré et d'anomalies cardiaques congénitales (incluant une transposition des gros vaisseaux, une communication interventriculaire et une communication interauriculaire, une sténose pulmonaire, ou un canal artériel persistant).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GATA6	rs387906818	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2255

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'hypotonie-trouble sévère du langage-retard cognitif sévère

Le syndrome d'hypotonie-trouble sévère du langage-retard cognitif sévère est un trouble génétique neurodégénératif rare caractérisé par une hypotonie persistante sévère (apparaissant à la naissance ou pendant la petite enfance), un retard de développement global (langage pauvre ou absent, difficultés ou incapacité à se tourner, s'assoir ou marcher), un déficit intellectuel sévère et un retard de croissance staturo-pondérale. Les manifestations additionnelles incluent une microcéphalie, une spasticité périphérique progressive, un strabisme et un nystagmus bilatéraux, une constipation et une dysmorphie faciale variable (incluant une plagiocéphalie, un front large, un petit nez, des oreilles implantées basses, une micrognathie, et une bouche ouverte avec la lèvre supérieure en forme de tente).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
UNC80	rs864321623	GG
UNC80	rs200659479	CC
UNC80	rs864321622	CC
UNC80	rs869025317	GG
UNC80	rs869025319	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=371364

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Holt-Oram

Le syndrome Holt-Oram (SHO) est la forme la plus fréquente du syndrome coeur-main . Il est caractérisé par des anomalies squelettiques au niveau des membres supérieurs et par des anomalies cardiaques congénitales de légères à sévères.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TBX5	rs104894378	CC
TBX5	rs104894382	GG
TBX5	rs863223776	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=392

Maladies héréditaires (génétique)

Progéria

La progéria est une affection rare, autosomique dominante et fatale, caractérisée par un vieillissement prématuré débutant au cours de l'enfance. Elle se manifeste par un retard de croissance staturo-pondérale, une dysmorphie faciale (front proéminent, yeux exorbités, nez fin avec une pointe en forme de bec, oreilles protrusives, lèvres fines, micrognathie) et des signes dermatologiques distincts (alopécie généralisée, peau d'aspect âgé, peau sclérosée et creusée au niveau de l'abdomen et des extrémités, système vasculaire cutané proéminent, dépigmentation, hypoplasie unguéale et perte de graisse sous-cutanée).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LMNA	rs58596362	CC
LMNA	rs267607547	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=740

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'ichtyose folliculaire-alopécie-photophobie

Le syndrome ichtyose folliculaire-alopécie-photophobie (IFAP) est un syndrome génétique rare caractérisé par la triade ichthyose folliculaire, alopécie et photophobie dès la naissance.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MBTPS2	rs122468178	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2273

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'ichtyose-prématurité

Ichtyose congénitale rare et syndromique caractérisée par une naissance prématurée (en général au bout de 30 à 32 semaines de grossesse) associée à un épiderme épaissi, caséeux et desquamant, une asphyxie respiratoire néonatale et une éosinophilie persistante. Après la période néonatale, on observe une amélioration spontanée de la santé des patients, et les anomalies cutanées (desquamation de type vernix caseosa) évoluent vers une légère hyperkératose folliculaire plate avec atopie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SLC27A4	rs137853134	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=88621

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'Imerslund-Gräsbeck

La malabsorption sélective de cobalamine (vitamine B12), ou syndrome d' Imerslund-Gräsbeck, est caractérisée par un déficit en vitamine B12 entraînant généralement une anémie macrocytaire avec mégaloblastose, sensible à la vitamine B12 par voie parentérale et apparaissant dans l'enfance.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CUBN	rs386833778	GG
CUBN	rs143944436	GG
CUBN	rs374417889	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=35858

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'épilepsie à début précoce-anomalies des membres distaux-dysmorphie faciale-retard global de développement

Anomalies congénitales multiples/syndrome dysmorphique rare caractérisé par un retard de développement variable, une déficience intellectuelle, des crises convulsives à apparition précoce et une dysmorphie faciale (sourcils arqués, longues fentes palpébrales, une arête nasale proéminente, de grandes oreilles, une lèvre supérieure fine et un palais ogival). Les autres signes cliniques rapportés sont la microcéphalie, l'hypotonie, le retard de croissance, les malformations cardiaques congénitales et les malformations des doigts et des orteils, ainsi que des signes cliniques neurologiques supplémentaires (tels que l'ataxie ou la quadriplégie spastique). L'IRM peut révéler un corps calleux hypoplasique, des anomalies de la substance blanche ou une atrophie corticale.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=505237

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
OTUD6B	rs368313959	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'insensibilité complète aux androgènes

Le syndrome d'insensibilité complète aux androgènes (SICA) est une anomalie du développement sexuel caractérisée par la présence d'organes génitaux externes féminins chez un individu de caryotype 46,XY dont les testicules sont normalement développées mais en position abdominale et qui ne répond pas aux androgènes à des taux adaptés à l'âge.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
AR	rs137852562	CC
AR	rs137852564	GG
AR	rs137852565	GG
AR	rs137852572	GG
AR	rs137852594	CC
AR	rs754201976	GG
AR	rs9332970	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99429

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'insensibilité partielle aux androgènes

Le syndrome d'insensibilité partielle aux androgènes (SIPA) est un trouble du développement sexuel (TDS), distinct du syndrome d'insensibilité complète aux androgènes (SICA,). Il est caractérisé par la présence d'un développement génital anormal chez un individu de caryotype 46,XY, avec des testicules normalement développés et une réponse partielle aux androgènes à des taux normaux pour l'âge.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
AR	rs137852569	GG
AR	rs9332971	GG
AR	rs137852577	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=90797

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'insuffisance hépatique aiguë infantile-manifestations multisystémiques

Une maladie hépatique parenchymateuse rare, génétique, caractérisée par une insuffisance hépatique aiguë, qui survient au cours de la première année de vie, qui se manifeste par un retard de croissance, une hypotonie, un retard de développement global modéré, des convulsions, des tests de la fonction hépatique anormaux, une anémie microcytaire et une élévation du lactate sérique. D'autres caractéristiques associées comprennent l'hépatostéatose et la fibrose, une morphologie cérébrale anormale et une tubulopathie rénale. Une maladie bénigne aggrave la détérioration de l'insuffisance hépatique.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=370088

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
NBAS	rs761330483	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Jackson-Weiss

Le syndrome de Jackson-Weiss se caractérise par des fusions des tarsiens ou des métatarsiens, une crâniosynostose de degré variable, des anomalies faciales, un élargissement des gros orteils et des mains normales.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FGFR1	rs121909627	GG
FGFR2	rs121918487	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1540

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Jeune

Le syndrome de Jeune, ou dysplasie thoracique asphyxiante est une dysplasie à côtes courtes caractérisée par un thorax étroit, des membres courts et des anomalies squelettiques radiologiques avec aspect en " trident " du cotyle et anomalies métaphysaires.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DYNC2LI	rs769975073	GG
DYNC2LI	rs745930390	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=474

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Johanson-Blizzard

Le syndrome de Johanson-Blizzard est un syndrome de dysplasie ectodermique autosomique récessif rare caractérisé par une insuffisance pancréatique exocrine congénitale et une aplasie/hypoplasie des ailes du nez, accompagnées d'un ensemble d'autres anomalies telles qu'une aplasie cutanée, des anomalies ano-rectales et un retard de croissance staturo-pondérale.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
UBR1	rs797045112	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2315

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Joubert avec atteinte hépatique

Le syndrome de Joubert avec atteinte hépatique est une forme très rare du groupe des maladies associées au syndrome de Joubert (SJMA;) et se caractérise par l'association des signes neurologiques du SJ à une fibrose hépatique congénitale (FHC).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TMEM67	rs758948621	AA
TMEM67	rs267607119	TT
TMEM67	rs267607115	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1454

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Joubert avec défaut oculaire

Le syndrome de Joubert avec défaut oculaire est, avec le JS pur, le sous-type le plus fréquent du syndrome de Joubert et troubles apparentés (JSRD, voir ces termes) caractérisé par les caractéristiques neurologiques du JS associées à une dystrophie rétinienne.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
AHI1	rs201391050	GG
AHI1	rs397514726	CC
AHI1	rs797045224	TT
AHI1	rs797045223	CC
AHI1	rs372659908	GG
AHI1	rs863225147	TT
AHI1	rs777668842	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=220493

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Joubert avec atteinte oculo-rénale

Le syndrome de Joubert avec atteinte oculorénale est une forme rare du groupe des maladies associées au syndrome de Joubert (SJMA ;) et se caractérise par l'association des signes neurologiques du syndrome de Joubert à une atteinte à la fois rénale et oculaire.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TMEM216	rs201108965	GG
TMEM216	rs755459875	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2318

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Kabuki

Anomalies congénitales multiples/troubles neurodéveloppementaux rares caractérisés par cinq caractéristiques majeures : déficience intellectuelle (généralement légère à modérée), malformations viscérales (fréquemment malformations cardiaques congénitales), persistance des coussinets fœtaux du bout des doigts, petite taille postnatale, anomalies squelettiques (brachymésophalangie, brachydactylie). V, anomalies de la colonne vertébrale et clinodactylie du cinquième doigt) et des traits spécifiques du visage (sourcils arqués et larges, longues fissures palpébrales, éversion de la paupière inférieure, grandes oreilles proéminentes en coupe, pointe nasale déprimée et columelle courte). Diverses fonctionnalités supplémentaires sont fréquemment observées.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2322

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
KMT2D	rs267607237	CC
KMT2D	rs398123704	GG
KMT2D	rs398123708	GG
KMT2D	rs398123721	GG
KMT2D	rs398123729	CC
KMT2D	rs587783700	TT
KMT2D	rs587783699	GG
KMT2D	rs587783698	GG
KMT2D	rs587783697	CC
KMT2D	rs587783696	CC
KMT2D	rs587783695	GG
KMT2D	rs587783692	GG
KMT2D	rs587783690	GG
KMT2D	rs587783688	GG
KMT2D	rs587783685	GG
KMT2D	rs587783682	GG
KMT2D	rs587783681	GG
KMT2D	rs587783729	GG
KMT2D	rs587783727	GG
KMT2D	rs556669370	GG
KMT2D	rs587783712	GG
KMT2D	rs587783711	GG
KMT2D	rs587783705	CC
KMT2D	rs587783714	CC
KMT2D	rs587783708	CC
KMT2D	rs727503979	GG
KMT2D	rs727503987	GG
KMT2D	rs727503983	GG
KMT2D	rs794727420	GG
KMT2D	rs794727688	GG
KMT2D	rs797045659	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Déficit partiel en hypoxanthine guanine phosphoribosyltransférase

Le syndrome de Kelley-Seegmiller (SKS) est la forme la plus légère du déficit en hypoxanthine-guanine phosphoribosyl-transférase (HGPRT ;), une maladie héréditaire du métabolisme des purines, et il se manifeste par une surproduction en acide urique (SAU) avec lithiase et goutte précoce.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
HPRT1	rs137852484	GG
HPRT1	rs398123241	GG
HPRT1	rs369065223	CC
HPRT1	rs137852490	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=79233

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de la peau parcheminée

Le syndrome de la peau raide est une affection cutanée rare caractérisée par une peau extrêmement dure attachée aux tissus sous-jacents, principalement sur les épaules, le dos, les fesses et les cuisses. Les symptômes comprennent une légère hypertrichose, une hyperpigmentation, une mobilité articulaire limitée et des contractures en flexion. Certaines personnes peuvent présenter des nodules cutanés, une neuropathie, une scoliose, une démarche sur la pointe des pieds, un thorax étroit, des problèmes pulmonaires restrictifs, une faiblesse musculaire, une petite taille et un retard de croissance. Aucune atteinte vasculaire, immunologique, viscérale, musculaire ou osseuse n'est signalée.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FBN1	rs267606798	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2833

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Leigh

Maladie neurologique évolutive définie par des caractéristiques neuropathologiques spécifiques associant des lésions du tronc cérébral et des noyaux gris centraux.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ATP6	rs199476138	TT
CYTB	rs207459999	GG
MIR3944	rs587776498	GG
MT TK	rs118192098	AA
MT TV	rs199476144	CC
ND6	rs199476109	TT
SURF1	rs782623477	GG
SURF1	rs781948238	CC
SURF1	rs782682492	TT
SURF2	rs863224926	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=506

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Leigh avec syndrome néphrotique

Une maladie neurométabolique génétique rare caractérisée par une encéphalomyopathie (y compris un retard de développement, un nystagmus, une ataxie progressive, une dystonie, une amyotrophie, une perte de vision, une surdité neurosensorielle, des convulsions) et des lésions bilatérales et symétriques des ganglions de la base ou du tronc cérébral à l'imagerie, associées à un syndrome néphrotique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
COQ2	rs121918231	CC
COQ2	rs121918233	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=255249

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Lesch-Nyhan

Le syndrome de Lesch-Nyhan (SLN) est la forme la plus sévère du déficit en hypoxanthine-guanine phosphoribosyl-transférase (HGPRT ;), une maladie héréditaire du métabolisme des purines, et il associe une surproduction en acide urique (SAU) à des troubles neurologiques et comportementaux.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
HPRT1	rs137852487	GG
HPRT1	rs137852488	GG
HPRT1	rs137852489	CC
HPRT1	rs137852490	CC
HPRT1	rs387906725	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=510

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de leucoencéphalopathie avec atteinte du tronc cérébral et de la moelle épinière-élévation des lactates

Cette maladie est caractérisée par une ataxie cérébelleuse progressive avec une atteinte pyramidale et spinale associée à des anomalies caractéristiques visibles à l'IRM et à une concentration en lactate anormalement élevée dans la matière blanche.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=137898

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DARS2	rs121918207	GG
DARS2	rs121918208	GG
DARS2	rs142433332	TT
DARS2	rs121918210	GG
DARS2	rs182811621	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de leucoencéphalopathie-anomalies du thalamus et du tronc cérébral-hyperlactatémie

Trouble génétique neurologique rare caractérisé par l'apparition précoce de signes neurologiques, par une évolution clinique en deux phases, par des caractéristiques uniques à l'imagerie par résonance magnétique (IRM ; incluant des anomalies étendues et symétriques de la substance blanche profonde), et par une augmentation du lactate dans les fluides corporels. La forme sévère se caractérise par un retard du développement psychomoteur, des convulsions, une hypotonie précoce et une augmentation persistante des taux de lactate. La forme légère se manifeste par une irritabilité, une régression psychomotrice après l'âge de six mois, et une élévation temporaire des taux de lactate, associées à une amélioration clinique générale à partir de l'âge de deux ans.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314051

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
EARS2	rs376103091	GG
EARS2	rs201842633	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de leucoencéphalopathie-dystonie-neuropathie motrice

Le syndrome de leucoencéphalopathie-dystonie-neuropathie motrice est une maladie neurodégénérative peroxysomale caractérisée par un torticolis spasmodique, un tremblement dystonique de la tête, un tremblement intentionnel, un nystagmus, une hyposmie et un hypogonadisme hypergonadotrophique avec azoospermie. De légers signes cérébelleux (tremblement d'intention du côté gauche, troubles de l'équilibre et de la marche) sont également notés. L'imagerie par résonance magnétique (IRM) montre des signaux hyperintenses bilatéraux dans le thalamus, des lésions en forme de papillon dans le pont et des lésions dans la région occipitale, tandis que les études de conduction nerveuse des membres inférieurs montrent une neuropathie principalement motrice et légèrement sensorielle.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=163684

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SCP2	rs144132787	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Lissencéphalie type Norman-Roberts

La lissencéphalie type Norman-Roberts est caractérisée par l'association d'une lissencéphalie de type 1 avec des anomalies crâniofaciales (microcéphalie sévère, rétrécissement bitemporal, racine du nez large et hypertélorisme) et un retard de croissance postnatal.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
RELN	rs587780435	GG
RELN	rs587780437	CC
RELN	rs797045915	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=89844

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Loeys-Dietz

Le syndrome de Loeys-Dietz est une maladie génétique rare du tissu conjonctif caractérisée par un large spectre de manifestations craniofaciales, vasculaires et squelettiques avec quatre sous-types génétiques décrits formant un continuum clinique.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=60030

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SMAD3	rs587782977	GG
SMAD3	rs730880214	GG
TGFBR1	rs113605875	GG
TGFBR1	rs111854391	CC
TGFBR1	rs111426349	CC
TGFBR1	rs727503470	GG
TGFBR1	rs760079636	GG
TGFBR1	rs886038919	AA
TGFBR2	rs193922664	TT
TGFBR2	rs397516840	GG
TGFBR2	rs587782979	GG
TGFBR2	rs727504292	GG
TGFBR2	rs727503475	GG
TGFBR2	rs727504421	GG
TGFBR2	rs869025537	GG
TGFBR2	rs886039551	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de macrocéphalie-déficience intellectuelle-autisme

Maladie neurologique génétique rare caractérisée par l'association d'une macrocéphalie, d'une dysmorphie faciale et d'un retard psychomoteur entraînant une déficience intellectuelle et des troubles du spectre autistique. La dysmorphie faciale peut inclure un bossage frontal, un hypertélorisme, une hypoplasie du milieu du visage, un pont nasal déprimé, un nez court et un long philtrum.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LOC1079	rs387907053	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=210548

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de déficience intellectuelle-macrocéphalie-non-compaction ventriculaire gauche

Le syndrome de macrocéphalie-déficience intellectuelle-ventricule gauche non compacté est une déficience intellectuelle rare, génétique, syndromique caractérisée par un retard du développement moteur et cognitif avec troubles du langage, macrocéphalie, hypotonie, traits faciaux dysmorphiques (y compris visage long, fissures palpébrales obliques et nez proéminent et aplati).) et la cardiomyopathie ventriculaire gauche sans compactage. Les patients présentent également des anomalies squelettiques (par exemple, scoliose, clinodactylie des doigts, pied plat), une corpulence élancée et un comportement timide. Un strabisme et divers signes neurologiques (dont ataxie, tremblements et hyperréflexie) peuvent être associés, ainsi que de l'épilepsie, de l'autisme et des résultats IRM montrant un petit cervelet et des anomalies du corps calleux. Une variante phénotypique sans atteinte cardiaque a été rapportée.

Analyse multivariée

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
NONO	rs869025343	GG

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=466791

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de macrothrombocytopénie-lymphoedème-retard de développement-dysmorphie faciale-camptodactylie

Anomalies congénitales multiples/syndrome dysmorphique rare avec déficience intellectuelle, caractérisé par un retard global du développement, une déficience intellectuelle, une macrothrombocytopénie, un lymphoedème et une dysmorphie faciale (à savoir, synophridie, ptosis, éversion de la partie latérale de la paupière inférieure et lèvre supérieure fine). Les autres signes cliniques observés sont des malformations cardiaques et génito-urinaires, une surdité de perception, des anomalies ophtalmologiques, des malformations squelettiques et une immunodéficience. L'IRM met en évidence une hypertrophie des ventricules, une atrophie cérébelleuse ou des modifications de la substance blanche.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=487796

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CDC42	rs797044916	AA
CDC42	rs797044870	AA

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de malformation cérébrale-atrésie duodénale-hypoplasie rénale bilatérale foetal létal

Anomalies congénitales multiples/syndrome dysmorphique létal rare d'origine génétique caractérisé par une létalité à mi-parcours de la grossesse et par des signes de ciliopathie. Parmi les manifestations cliniques figurent8239;: hydrocéphalie, hypoplasie du vermis cérébelleux, agénésie du corps calleux, atrésie duodénale, malrotation gastro-intestinale, hypoplasie rénale bilatérale, ainsi que des dysmorphies craniofaciales (telles que8239;: microcéphalie, hypertélorisme, oreilles d'implantation basse, nez proéminent, columelle courte, fente palatine, micrognathie et bouche large).

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=444069

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CENPF	rs779120472	GG
CENPF	rs375014198	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Malpuech

Syndrome rare d'anomalies congénitales multiples caractérisé par un éventail d'anomalies du développement, notamment une fente labiale et/ou palatine, une craniosténose, une déficience intellectuelle et/ou un trouble d'apprentissage, une synostose radio-ulnaire, des anomalies génitales et vésico-rénales. La dysmorphie faciale observée comprend l'hypertélorisme, le blépharophimosis, le blépharoptose, les sourcils arqués. Les caractéristiques moins fréquentes rapportées incluent les malformations de la chambre antérieure, les anomalies cardiaques (par exemple communication interventriculaire ;), l'appendice caudal, la hernie ombilicale/omphalocèle et la diastasis recti.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LOC1019	rs149010496	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2453

Maladies héréditaires (génétique)

Le syndrome de Marfan

Le syndrome de Marfan est une maladie systémique du tissu conjonctif caractérisée par une combinaison variable de manifestations cardiovasculaires, musculo-squelettiques, ophtalmiques et pulmonaires.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TGFBR2	rs121918715	GG
TGFBR2	rs104893809	CC
TGFBR2	rs104893815	GG
TGFBR2	rs104893810	CC
TGFBR2	rs104893811	CC
TGFBR2	rs104893816	GG
TGFBR2	rs104893819	CC
TGFBR2	rs863224935	TT
TGFBR2	rs886038794	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=558

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Marinesco-Sjögren

Le syndrome de Marinesco-Sjögren appartient au groupe des ataxies cérébelleuses autosomiques récessives. Les signes cardinaux de cette maladie, qui survient dans l'enfance, sont une ataxie cérébelleuse, une cataracte congénitale et un retard psychomoteur.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SIL1	rs119456966	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=559

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Marshall

Le syndrome de Marshall est un syndrome malformatif caractérisé par une dysmorphie faciale, une hypoplasie des os propres du nez et des sinus frontaux, une atteinte oculaire, une perte auditive d'apparition précoce, des anomalies squelettiques et une dysplasie ectodermique hypohidrotique . Une petite taille associée à une dysplasie spondylo-épiphysaire et une ostéoarthrite d'apparition précoce peuvent aussi être observées.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
COL11A1	rs398122828	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=560

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de McCune-Albright

Le syndrome de McCune-Albright (SMA) est classiquement défini par une triade clinique comportant une dysplasie fibreuse des os (DFO), des taches cutanées « café au lait » et une puberté précoce (PP).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GNAS	rs121913495	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=562

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de McKusick-Kaufman

Le syndrome de McKusick Kaufman est caractérisé par un hydrométrocolpos, une polydactylie post-axiale et dans une moindre mesure une cardiopathie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MKKS	rs74315396	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2473

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Meacham

Le syndrome de Meachan est un syndrome malformatif multiple caractérisé par des anomalies diaphragmatiques congénitales, des anomalies génitales et des malformations cardiaques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
WT1	rs121907910	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3097

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Goldberg-Shprintzen avec mégacôlon

Anomalies congénitales multiples/syndrome dysmorphique rare caractérisé par une maladie de Hirschsprung, une dysmorphie faciale (front fuyant, sourcils très arqués, cils longs, télécanthus/hypertélorisme, ptosis, oreilles proéminentes, lobes de l'oreille épais, pont nasal proéminent, philtrum épais, vermillon de la lèvre supérieure éversé et menton pointu), un retard global de développement, une déficience intellectuelle et des anomalies cérébrales inconstantes (polymicrogyrie focale ou généralisée, ou hypoplasie du corps calleux).

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=66629

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
KIFBP	rs730882150	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de croissance excessive-mégalencéphalie-cyphoscoliose sévère

Anomalies congénitales multiples/syndrome dysmorphique rare d'origine génétique caractérisé par une croissance excessive, une macrocéphalie avec une mégalencéphalie apparente à la naissance, un retard de développement global, une déficience intellectuelle et une dysmorphie faciale (à savoir une bosse frontale, un visage allongé, des sourcils peu fournis, un hypertélorisme, des fentes palpébrales inclinées vers le bas et un prognathisme). Les patients sont de grande taille, présentant une dolichosténomélie, une arachnodactylie, une cyphoscoliose et une laxité articulaire, ainsi que des signes cliniques neurologiques à savoir une hypotonie, une ataxie de la marche ou des crises convulsives. L'imagerie cérébrale peut mettre en évidence une augmentation du volume de la substance blanche, un épaississement du corps calleux ou une atrophie du cervelet.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457359

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
HERC1	rs753780877	GG
HERC1	rs797045141	TT

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome mégalencéphalie-malformation capillaire-polymicrogyrie

Anomalie rare du développement embryonnaire qui se caractérise par des anomalies de la croissance avec une croissance excessive du cerveau et de nombreux tissus somatiques, avec des malformations cutanées capillaires, une mégalencéphalie (MEG) ou une hémimégalencéphalie (HMEG), des malformations du cortex cérébral (en particulier une polymicrogyrie), une dysmorphie faciale typique, des anomalies du développement somatique avec une asymétrie du corps et du cerveau, un retard de développement et des anomalies digitales.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=60040

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PIK3CA	rs587776932	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de mégalencéphalie-polymicrogyrie-polydactylie post-axiale-hydrocéphalie

Syndrome rare avec malformation du système nerveux central comme manifestation majeure, caractérisé par une macrocéphalie, une mégalencéphalie, une polymicrogyrie bilatérale périsylvienne, une ventriculomégalie/hydrocéphalie de degré variable, un retard de développement et une déficience intellectuelle, des troubles oromoteurs, une hypotonie, des crises convulsives et une dysmorphie faciale (saillie des bosses frontales, oreilles d'implantation basse, pont nasal plat et palais ogival). Une polydactylie post-axiale d'une ou de plusieurs extrémités est courante.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CCND2	rs587777620	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=83473

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome familial des naevus atypiques

Le syndrome de mélanome multi-taupes atypique familial (FAMMM) est une génodermatose héréditaire caractérisée par la présence de plusieurs naevus mélanocytaires (souvent > 50) et des antécédents familiaux de mélanome ainsi que, chez un sous-ensemble de patients, un risque accru de développer un cancer du pancréas et d'autres tumeurs malignes.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CDKN2A	rs199907548	AA
CDKN2A	rs730881677	CC
CDKN2A	rs1800586	CC
CDKN2A	rs45476696	CC
CDKN2A	rs749714198	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=404560

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de microcéphalie congénitale-encéphalopathie sévère-atrophie cérébrale progressive

Le syndrome de microcéphalie congénitale-encéphalopathie sévère-atrophie cérébrale progressive est un trouble neurométabolique génétique rare caractérisé par une microcéphalie sévère et progressive, un retard de développement global sévère à profond, une déficience intellectuelle, des convulsions (généralement toniques et/ou myocloniques et souvent incurables), une hyperekplexie, et une hypotonie axiale avec spasticité appendiculaire, ainsi qu'une hyperréflexie, une quadriplégie dyskinétique et une morphologie cérébrale anormale (atrophie cérébrale avec des caractéristiques supplémentaires variables, notamment une ventriculoméglaie, un pont et/ou une hypoplasie cérébelleuse, un schéma gyral simplifié et une myélinisation retardée). Une cécité corticale, des difficultés d'alimentation et une insuffisance respiratoire peuvent également être associées.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=391376

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CZ1P	rs398122974	GG
CZ1P	rs398122975	GG
CZ1P	rs754043007	GG
CZ1P	rs148111963	AA

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de microcéphalie postnatale-hypotonie infantile-diplégie spastique-dysarthrie-déficience intellectuelle

Maladie neurologique génétique rare caractérisée par une microcéphalie postnatale, une hypotonie pendant la petite enfance suivie, dans la plupart des cas, d'une spasticité progressive affectant principalement les membres inférieurs, et d'une diplégie ou paraplégie spastique, d'une déficience intellectuelle, d'un retard ou d'une absence de parole et d'une dysarthrie. Des crises convulsives et une dysmorphie faciale légère ont été décrites chez certains patients.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=477673

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GPT2	rs115352435	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de macrocéphalie-déficience intellectuelle-trouble neurologique du développement-petit thorax

Anomalies congénitales multiples/syndrome dysmorphique rare avec déficience intellectuelle, caractérisé par une macrocéphalie, une déficience intellectuelle, des crises convulsives et une dysmorphie faciale (front haut, fentes palpébrales inclinées vers le bas, hypertélorisme, pont nasal déprimé et macrostomie), une mégalencéphalie et un petit thorax. Parmi les autres signes rapportés figurent : hernie ombilicale, hypotonie musculaire, retard global de développement, comportement autistique et taches café au lait, entre autres.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457485

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MTOR	rs786205165	CC
MTOR	rs863225264	CC
MTOR	rs878855328	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de microcéphalie-hypoplasie du corps calleux-déficience intellectuelle-dysmorphie faciale

Anomalies congénitales multiples/syndrome dysmorphique caractérisé par des degrés variables de retard de développement et de déficience intellectuelle, pauvreté, voire absence totale de langage, une hypotonie, une hypoplasie ou agénésie du corps calleux, et une dysmorphie faciale (visage allongé, bosses frontales, hypertélorisme, fentes palpébrales inclinées vers le bas, et lèvre supérieure en forme de tente). Parmi les autres caractéristiques rapportées figurent la microcéphalie, les crises d'épilepsie, l'ataxie de la démarche, la scoliose et la syndactylie des doigts, entre autres.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457284

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PPP2R1A	rs786205227	CC
PPP2R1A	rs786205228	CC
PPP2R1A	rs863225094	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de microcéphalie-lymphoedème-choriorétinopathie

Le syndrome de microcephalie-lymphoedème-choriorétinopathie (MLCRD) est une maladie rare autosomique dominante caractérisée par l'expression variable d'une microcéphalie, de troubles oculaires incluant une chororétinopathie, d'un lymphoedème congénital des membres inférieurs et d'un déficit intellectuel léger à modéré.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
KIF11	rs797045650	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2526

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de microcéphalie-malformation capillaire

Le syndrome de microcéphalie-malformation capillaire est une anomalie vasculaire génétique rare caractérisée par une microcéphalie congénitale sévère, une mauvaise croissance somatique, des malformations capillaires multiples diffuses sur la peau, une épilepsie réfractaire, un retard de développement global profond, une quadriparésie spastique et des phalanges distales hypoplasiques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LOC1053	rs143739249	CC
STAMBP	rs397509390	CC
STAMBP	rs797046015	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=294016

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de microdélétion 5q14.3

Le syndrome de microdélétion 5q14.3, de description récente, associe un déficit intellectuel sévère avec absence de langage, des mouvements stéréotypiques et une épilepsie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MEF2C	rs587783747	GG
MEF2C	rs796052733	GG
MEF2C	rs797045053	TT
MEF2C	rs545185248	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=228384

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de microphtalmie colobomateuse-dysplasie rhizomélique

Un trouble génétique rare du développement survenant pendant l'embryogenèse. Il se caractérise par un ensemble d'anomalies du développement de l'oeil (incluant une anophtalmie, une microphtalmie, un colobome, une microcornée, une corectopie, une cataracte), ainsi qu'une rhizomélie symétrique des membres avec une petite taille, et des contractures au niveau des grosses articulations. Un déficit intellectuel avec des signes autistiques, une macrocéphalie, une dysmorphie, des anomalies urogénitales (hypospadias, cryptorchidie), une syndactylie cutanée et une puberté précoce peuvent aussi être présents.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MAB21L2	rs587777511	GG
MAB21L2	rs587777512	CC
MAB21L2	rs587777513	GG
MAB21L2	rs587777514	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=424099

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de myoclonus d'action-insuffisance rénale

Syndrome épileptique rare caractérisé par une épilepsie myoclonique progressive associée à une maladie glomérulaire primitive. Les patients présentent des symptômes neurologiques (y compris des tremblements, des myoclonies d'action, des crises tonico-cloniques, plus tard une ataxie et une dysarthrie) qui peuvent précéder, survenir simultanément ou être suivis de manifestations rénales, notamment une protéinurie qui évolue vers un syndrome néphrotique et une insuffisance rénale terminale. Chez certains patients, une neuropathie périphérique sensorimotrice, une surdité neurosensorielle et une cardiomyopathie dilatée sont des symptômes associés.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SCARB2	rs200053119	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=163696

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de myopathie à début précoce-aréflexie-détresse respiratoire-dysphagie

Myopathie congénitale rare caractérisée par l'apparition précoce d'une faiblesse musculaire sévère, d'une détresse respiratoire due à une paralysie diaphragmatique, d'une dysphagie et d'une aréflexie, de contractures articulaires et d'une scoliose. Une diminution des mouvements foetaux est parfois observée. La biopsie musculaire peut mettre en évidence l'association de signes de myopathie et de dystrophie. L'évolution clinique varie, certains patients devenant dépendants d'une assistance respiratoire et n'acquérant jamais la marche.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MEGF10	rs387907071	CC
MEGF10	rs387907072	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=439212

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Mohr-Tranebjaerg

Le syndrome de Mohr-Tranebjaerg (SMT) est un syndrome neurodégénératif récessif lié à l'X débutant par une perte auditive apparaissant au cours de la petite enfance, suivie par une dystonie ou une ataxie progressives au cours de l'adolescence, un trouble visuel à partir de l'âge adulte et une démence à partir de la 4ème décennie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TIMM8A	rs80356560	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=52368

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Mowat-Wilson

Syndrome rare d'anomalie congénitale multiple caractérisé par un phénotype facial distinct, une déficience intellectuelle, une épilepsie, une maladie de Hirschsprung (HSCR) et des malformations congénitales variables.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ZEB2	rs137852981	GG
ZEB2	rs398124274	GG
ZEB2	rs398124282	AA
ZEB2	rs587784566	GG
ZEB2	rs587784571	GG
ZEB2	rs587784570	GG
ZEB2	rs727504224	CC
ZEB2	rs786204815	GG
ZEB2	rs797046121	GG
ZEB2	rs797046122	GG
ZEB2	rs886041338	GG
ZEB2	rs587784563	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2152

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Muckle-Wells

Le syndrome de Muckle-Wells (MWS) est une forme intermédiaire du syndrome périodique associé à la cryopyrine (CAPS) caractérisée par une fièvre récurrente (avec malaise et frissons), des éruptions cutanées urticariennes, une surdité neurosensorielle, des signes inflammatoires généraux (rougeur des yeux, céphalées, arthralgie/myalgie) et une amylose secondaire (de type AA) potentiellement fatale.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
NLRP3	rs121908149	CC
NLRP3	rs121908150	CC
NLRP3	rs121908153	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=575

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Muir-Torre

Le syndrome de Muir-Torre associe de multiples tumeurs des glandes sébacées ou kératoacanthomes (KA) à un ou plusieurs carcinomes viscéraux.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MLH1	rs587778913	CC
MLH1	rs63749900	GG
MLH1	rs587778983	AA
MLH1	rs267607745	GG
MLH1	rs267607795	GG
MSH2	rs63750047	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=587

Maladies héréditaires (génétique)

Nanisme Mulibrey

Anomalie rare du développement embryonnaire caractérisée par un retard de croissance et une atteinte multi-organes.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TRIM37	rs386834008	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2576

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Myhre

Syndrome rare d'anomalies congénitales multiples, caractérisé par une petite taille, une dysmorphie faciale caractéristique, une brachydactylie, une peau épaissie d'aspect cartonné, une pseudohypertrophie musculaire, une raideur articulaire, une hypoacousie et une déficience intellectuelle variable. Les atteintes cardiovasculaires et respiratoires sont fréquentes.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SMAD4	rs281875321	TT
SMAD4	rs281875322	AA
SMAD4	rs397518413	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2588

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Nager

Le syndrome de Nager, aussi connu sous le nom de dysostose acro-faciale de Nager (NAFD) est un syndrome de malformation congénitale caractérisée par une dysostose mandibulo-faciale (hypoplasie malaire, micrognathie, malformations de l'oreille externe) et des anomalies pré-axiales variées des membres.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SF3B4	rs797045955	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=245

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Nance-Horan

Le syndrome de Nance-Horan est caractérisé par l'association chez un individu de sexe masculin d'une cataracte congénitale avec microcornée, d'anomalies dentaires et d'une dysmorphie faciale.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
NHS	rs132630322	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=627

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Netherton

Le syndrome de Netherton (SN) est une maladie cutanée caractérisée par une érythrodermie ichtyosiforme congénitale (CIE), une anomalie capillaire caractéristique (trichorrhexie invaginata, TI) et des manifestations atopiques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SPINK5	rs199757347	CC
SPINK5	rs368134354	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=634

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de neuropathie périphérique-myopathie-raucité de la voix-surdité

Le syndrome de neuropathie périphérique-myopathie-enrouement-surdité est une surdité génétique syndromique rare caractérisée par une combinaison de faiblesse musculaire, de caractéristiques neuropathiques et myopathiques chroniques, d'enrouement et de surdité neurosensorielle. Un large éventail d'apparition et de gravité de la maladie a été signalé même au sein d'une même famille.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MYH14	rs113993956	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=397744

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Noonan avec plusieurs lentigos

Une maladie génétique multisystémique rare caractérisée par des lentigines cutanées, une cardiomyopathie hypertrophique, une petite taille, une déformation du pectus et des traits du visage dysmorphiques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PTPN11	rs121918456	AA
PTPN11	rs121918457	CC
PTPN11	rs121918468	GG
PTPN11	rs121918469	GG
PTPN11	rs121918470	AA
PTPN11	rs397507510	GG
PTPN11	rs397507529	AA
PTPN11	rs397507537	AA
PTPN11	rs397507541	CC
PTPN11	rs397507542	GG
PTPN11	rs397507548	AA
PTPN11	rs397507549	CC
RAF1	rs80338799	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=500

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'Omenn

Le syndrome d'Omenn est un trouble inflammatoire caractérisé par une érythrodermie, une desquamation, une alopécie, des diarrhées chroniques, un retard de croissance staturo-pondérale, adénopathies, et une hépatosplénomégalie, associés à un déficit immunitaire combiné sévère .

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
IFTAP	rs36001797	CC
RAG1	rs104894284	GG
RAG1	rs104894291	GG
RAG1	rs104894285	CC
RAG1	rs104894286	GG
RAG1	rs121918571	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=39041

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'Opitz GBBB

Syndrome rare de malformation congénitale de la ligne médiane lié au chromosome X, caractérisé par un hypertélorisme, des anomalies laryngo-trachéo-oesophagiennes et un hypospadias.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MID1	rs398123341	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2745

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de microtie-anomalies squelettiques-petite taille

Le syndrome de microtie-anomalies squelettiques-petite taille associe une microtie (hypoplasie sévère des pavillons d'oreilles), une absence de rotules, une petite taille avec croissance faible, et une dysmorphie faciale caractéristique comprenant un front haut, une micrognathie avec lèvres charnues et petite bouche, et une accentuation des sillons naso-géniens (rides du sourire allant de la narine à la commissure).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GMNN	rs864309488	AA
ORC1	rs143141689	CC
ORC1	rs387906828	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2554

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'ostéopathie striée-sclérose crânienne

L'ostéopathie striée - sclérose crânienne (OSSC) est une dysplasie osseuse caractérisée par des striations longitudinales des métaphyses des os longs, une sclérose des os crânio-faciaux, une macrocéphalie, une fente palatine et une perte auditive.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
AMER1	rs137852217	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2780

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'ostéoporose-pseudogliome

Le syndrome ostéoporose-pseudogliome est une maladie très rare à transmission autosomique récessive caractérisée par une cécité congénitale ou débutant tôt dans l'enfance, et par une ostéoporose juvénile sévère et des fractures spontanées.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LRP5	rs121908664	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2788

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de pancytopénie-retard de développement

Le syndrome de pancytopénie-retard de développement est un trouble hématologique génétique rare caractérisé par une insuffisance médullaire progressive de trois lignées (avec hypocellularité), un retard de développement avec troubles d'apprentissage et une microcéphalie. Une dysmorphie faciale légère et une hypotonie ont également été rapportées.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ERCC6L2	rs147948835	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=401764

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de parkinsonisme précoce-déficience intellectuelle

Déficience intellectuelle liée à l'X syndromique rare d'origine génétique caractérisée par une déficience intellectuelle non progressive d'apparition infantile (avec retard de développement psychomoteur, troubles cognitifs et macrocéphalie) et un parkinsonisme d'apparition précoce (avant l'âge de 45 ans), chez les patients de sexe masculin.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
RAB39B	rs587777874	GG
RAB39B	rs864309527	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2379

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Pendred

Le syndrome de Pendred (SP) est un trouble génétique variable, caractérisé par une surdité neurosensorielle bilatérale et un goître euthyroïdien. Il est l'une des formes les plus fréquentes de surdité génétique syndromique. Bien que la prévalence soit inconnue, on estime qu'il compte pour 7,5% des surdités congénitales.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=705

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SLC26A4	rs80338848	TT
SLC26A4	rs80338849	GG
SLC26A4	rs111033244	AA
SLC26A4	rs121908363	CC
SLC26A4	rs111033307	TT
SLC26A4	rs111033348	CC
SLC26A4	rs111033199	GG
SLC26A4	rs111033254	TT
SLC26A4	rs397516414	GG
SLC26A4	rs111033305	GG
SLC26A4	rs111033311	GG
SLC26A4	rs397516416	CC
SLC26A4	rs397516418	TT
SLC26A4	rs111033316	AA
SLC26A4	rs111033312	GG
SLC26A4	rs111033257	GG
SLC26A4	rs397516424	AA
SLC26A4	rs111033318	TT
SLC26A4	rs111033256	TT
SLC26A4	rs397516432	TT
SLC26A4	rs111033454	GG
SLC26A4	rs111033245	GG
SLC26A4	rs727503430	GG
SLC26A4	rs727503431	CC
SLC26A4	rs542620119	GG
SLC26A4	rs146281367	GG
SLC26A4	rs876657722	GG
SLC26A4	rs147952620	CC
SLC26A4	rs111033200	CC
SLC26A4	rs111033302	TT
SLC26A4	rs397516430	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Perry

Le syndrome de Perry est un trouble neurodégénératif congénital rare caractérisé par l'apparition brutale d'un parkinsonisme, d'une hypoventilation centrale, d'une perte de poids, d'insomnie et d'un état dépressif.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DCTN1	rs72466487	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=178509

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Peters plus

Le syndrome de Peters plus est une anomalie syndromique du développement de l'oeil transmise selon un mode autosomique récessif. Son phénotype est variable et comprend une anomalie de Peters et d'autres anomalies de la chambre antérieure de l'oeil, des membres courts, des anomalies des membres (rhizomélie et brachydactylie), un polymosphisme facial (lèvre supérieure en forme d'arc de cupidon, fentes palpébrales courtes), une fente labiale/palatine, ainsi qu'un retard de développement et un déficit intellectuel légers à sévères. Les manifestations additionnelles retrouvées chez certains patients incluent des anomalies cardiaques congénitales (hypoplasie du coeur gauche, absence de la veine pulmonaire droite, valve pulmonaire bicuspide), des anomalies génito-urinaires (hydronéphrose, hypoplasie rénale, duplication rénale et urétérale, reins dysplasiques multikystiques, reins glomérulokystiques) et une hypothyroïdie congénitale.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=709

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
B3GLCT	rs80338851	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Peutz-Jeghers

Syndrome génétique de polypose intestinale caractérisé par le développement de polypes hamartomateux caractéristiques du tube digestif (GI), et par une pigmentation mucocutanée. Le syndrome de Peutz-Jeghers (SPJ) induit un risque très élevé de cancer, aussi bien digestif qu'extra-digestif.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2869

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
STK11	rs137853076	AA
STK11	rs137854584	GG
STK11	rs121913315	GG
STK11	rs137853082	GG
STK11	rs137853083	CC
STK11	rs398123406	GG
STK11	rs587782018	GG
STK11	rs730881971	GG
STK11	rs730881979	GG
STK11	rs730881976	CC
STK11	rs730881984	GG
STK11	rs786201349	CC
STK11	rs786202134	CC
STK11	rs786201213	CC
STK11	rs786201090	CC
STK11	rs863224448	GG
STK11	rs876658584	AA
STK11	rs886037926	AA
STK11	rs886037859	AA
STK11	rs886039554	GG
STK11	rs1057517830	GG
STK11	rs121913324	CC
STK11	rs1057520039	CC
STK11	rs775595174	GG
STK11	rs1131690950	GG
STK11	rs1131690925	CC
STK11	rs1131690951	AA
STK11	rs730881973	CC
STK11	rs1131690923	CC
STK11	rs1131690940	CC
STK11	rs1131690921	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Pfeiffer

Une acro-céphalo-syndactylie associée à une craniosynostose, une hypoplasie de l'étage moyen du visage et une malformation des mains et des pieds, avec une expression clinique et une sévérité très variables. La plupart des patients affectés présente de nombreuses autres manifestations associées.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FGFR2	rs121918488	AA
FGFR2	rs121918495	TT
FGFR2	rs121918499	CC
FGFR2	rs121918505	AA
FGFR2	rs121918506	TT
FGFR2	rs121918510	TT
FGFR2	rs776587763	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=710

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Pierson

Maladie glomérulaire primaire rare caractérisée par l'association d'un syndrome néphrotique congénital, d'une insuffisance rénale précoce et d'anomalies oculaires avec microcorie et troubles graves du neuro-développement.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LAMB2	rs121912488	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2670

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Pitt-Hopkins

Syndrome rare d'anomalies congénitales multiples caractérisé par l'association d'un déficit intellectuel, d'une morphologie faciale caractéristique et de problèmes de respiration anormale et irrégulière.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2896

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TCF4	rs121909120	GG
TCF4	rs121909121	CC
TCF4	rs121909122	GG
TCF4	rs121909123	CC
TCF4	rs398123560	CC
TCF4	rs587784462	CC
TCF4	rs587784460	CC
TCF4	rs587784459	CC
TCF4	rs587784458	CC
TCF4	rs587784469	CC
TCF4	rs587784466	CC
TCF4	rs587784464	GG
TCF4	rs727504175	GG
TCF4	rs796053418	GG
TCF4	rs797045072	CC
TCF4	rs797046034	TT
TCF4	rs797046033	GG
TCF4	rs863224934	TT

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome des côtes courtes-polydactylie type Majewski

Ciliopathie rare avec atteinte osseuse majeure, caractérisée par un thorax hypoplasique et des côtes courtes, un abdomen protubérant, une micromélie avec des tibias particulièrement courts et ovoïdes, une polydactylie pré- et postaxiale, brachydactylie, hypoplasie ou aplasie des ongles et dysmorphie crânio-faciale (front proéminent, oreilles implantées bas et mal formées, nez court et plat, langue lobulée, micrognathie et fente labiale/palatine). Parmi les autres manifestations rapportées, on peut citer entre autres, les malformations urogénitales, gastro-intestinales, cardiovasculaires et cérébrales. La maladie est fatale pendant la période néonatale.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93269

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
EVC2	rs769864196	GG
NEK1	rs794727032	CC
NEK1	rs794727285	CC
NEK1	rs199947197	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de polypose dentelée

La polypose hyperplasique est une maladie génétique intestinale rare caractérisée par la présence de multiples polypes colorectaux (habituellement larges) hyperplasiques/dentelés, ayant généralement une distribution pancolique. Les analyses histologiques révèlent des polypes hyperplasiques, des adénomes sessiles dentelés (le plus souvent), des adénomes traditionnellement dentelés ou des polypes mixtes. La polypose hyperplasique est associée à un risque personnel et familial (membres de la famille au premier degré) accru de développer un cancer colorectal.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
RNF43	rs786205215	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=157798

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome des ptérygiums multiples autosomique récessif

Anomalies congénitales multiples/syndrome dysmorphique, caractérisé par une ptérygie congénitale (sangle) affectant principalement le cou et les grosses articulations, une arthrogrypose multiple, une petite taille et une dysmorphie craniofaciale (y compris un ptosis, des fentes palpébrales inclinées vers le bas, un palais ogival et une rétrognathie). Parmi les autres manifestations figurent des mouvements réduits, une faiblesse faciale, une détresse respiratoire, des anomalies vertébrales, une scoliose, des anomalies des doigts et une cryptorchidie, entre autres. La maladie est une forme non létale du syndrome du ptérygion multiple.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CHRNG	rs121912672	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2990

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome des ptérygiums poplités autosomique dominant

Le syndrome des ptérygiums poplités autosomique dominant est un trouble malformatif génétique rare, caractérisé par une fente labiale avec ou sans fente palatine, des contractures au niveau des extrémités inférieures, un appareil génital externe anormal, une syndactylie des doigts et/ou des orteils et un pli cutané pyramidal au niveau de l'ongle du gros orteil.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
IRF6	rs121434226	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1300

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome du QT court familial

Trouble génétique rare du rythme cardiaque caractérisé par un intervalle QT corrigé (QTc) court sur l'électrocardiogramme (ECG) de surface avec un risque élevé de syncope ou de mort subite due à une arythmie ventriculaire maligne.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
KCNH2	rs794728382	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=51083

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de kératodermie palmoplantaire-surdité

Le syndrome de kératodermie palmoplantaire-surdité est un trouble de la kératinisation caractérisé par une kératodermie palmoplantaire focale ou diffuse. Une répartition inégale est observée avec une accentuation sur les thénars, les hypothénars et les voûtes plantaires. La maladie apparaît dans la petite enfance et est associée à une perte auditive neurosensorielle qui montre un âge d'apparition variable. En raison de similitudes génétiques et cliniques, il a été proposé que le syndrome de kératodermie palmoplantaire-surdité, le syndrome des coussinets articulaires-leuconychie-surdité neurosensorielle-hyperkératose palmoplantaire et la kératodermie héréditaire mutilante pourraient représenter des variantes d'un vaste trouble de la surdité syndromique avec un phénotype hétérogène. La maladie se transmet de manière autosomique dominante avec une pénétrance incomplète.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2202

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GJB2	rs28931593	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de résistance à la thyréolibérine

Le syndrome de résistance TRH (thyrotropin-releasing hormone est une forme d'hypothyroïdie congénitale centrale dans laquelle l'abaissement des taux d'hormones thyroïdiennes est la conséquence d'une libération insuffisante de TSH (thyroid-stimulating hormone par résistance hypophysaire à la TRH. Il peut, ou non, être manifeste dès la naissance.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TRHR	rs121917847	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=99832

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'insulino-résistance type A

Le syndrome d'insulino-résistance de type A, individualisé par R Kahn en 1976, fait partie des syndromes d'insulino-résistance extrême (comprenant aussi le lépréchaunisme, le syndrome de Rabson-Mendenhall, les syndromes lipodystrophiques généralisés ou partiels et le syndrome d'insulino-résistance de type B ;) et est caractérisé par la triade : hyperinsulinisme, acanthosis nigricans (lésion cutanée associée à la résistance à l'insuline) et signes d'hyperandrogénie chez la femme, en l'absence de surpoids ou de lipodystrophie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
INSR	rs121913148	CC
INSR	rs121913156	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2297

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de rétinite pigmentaire-cataracte juvénile petite taille-déficience intellectuelle

Dystrophie syndromique en bâtonnets rare, génétique, caractérisée par un retard de développement psychomoteur dès la petite enfance, une déficience intellectuelle, une petite taille, une légère dysmorphie faciale (par exemple, des fissures palpébrales inclinées vers le haut, une hypoplasie des ailes du nez, une hypoplasie malaire, des lobes d'oreille attachés), un espacement dentaire excessif et malocclusion, cataracte juvénile et signes ophtalmologiques de rétinite pigmentaire atypique (c.-à-d. rétinopathie poivre et sel, atténuation des artérioles rétiniennes, dysfonctionnement généralisé du cône en bâtonnets, macula marbrée, épargne péripapillaire de l'épithélium pigmentaire rétinien).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
RDH11	rs606231423	GG
RDH11	rs606231424	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=436245

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de retard de croissance et de développement-hypotonie-troubles visuels-acidose lactique

Le syndrome de retard de croissance et de développement-hypotonie-trouble de la vision-acidose lactique est un trouble génétique rare de la phosphorylation oxydative mitochondriale caractérisé par un retard de croissance intra-utérin, une microcéphalie, une hypotonie, une déficience visuelle, un retard de la parole et du langage et une acidose lactique avec une activité réduite de la chaîne respiratoire (généralement complexe I). Les caractéristiques supplémentaires peuvent inclure une anémie macrocytaire, des tremblements, une atrophie musculaire, une dysmétrie et une déficience intellectuelle légère.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SFXN4	rs756173225	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=391348

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de retard global de développement-anomalies neuro-ophtalmologiques-épilepsie-déficience intellectuelle

Maladie neurologique génétique rare caractérisée par l'apparition, entre la petite enfance et l'enfance d'un retard global de développement, d'une hypotonie, de crises convulsives, d'un retard de croissance et d'une déficience intellectuelle. Les autres signes cliniques variables incluent, entre autres, le strabisme, la déficience visuelle corticale, le nystagmus, les troubles du mouvement (tels que la dystonie, l'ataxie ou la chorée) ou une dysmorphie légère.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GNB1	rs752746786	AA
GNB1	rs869312825	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=488613

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Rett

Maladie neurodéveloppementale rare, sévère, liée à l'X, caractérisée par une régression rapide du développement dans la petite enfance, une perte partielle ou complète des mouvements intentionnels des mains, une perte de la parole, des anomalies de la démarche et des mouvements stéréotypés des mains, généralement associés à un ralentissement de la croissance de la tête, une déficience intellectuelle sévère, des crises d'épilepsie et des anomalies respiratoires. Sur le plan clinique, la maladie évolue de manière progressive et peut être associée à diverses comorbidités, notamment des maladies gastro-intestinales, une scoliose et des troubles du comportement.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=778

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MECP2	rs28934904	GG
MECP2	rs28934906	GG
MECP2	rs28934907	GG
MECP2	rs61750240	GG
MECP2	rs61751362	GG
MECP2	rs28935468	GG
MECP2	rs61748421	GG
MECP2	rs61749721	GG
MECP2	rs28935168	GG
MECP2	rs61749715	GG
MECP2	rs179363901	GG
MECP2	rs193922679	TT
MECP2	rs61748408	GG
MECP2	rs61749724	GG
MECP2	rs61749747	GG
MECP2	rs61752372	GG
MECP2	rs61753965	GG
MECP2	rs61753979	GG
MECP2	rs61754432	GG
MECP2	rs61754437	GG
MECP2	rs61754452	GG
MECP2	rs61754455	CC
MECP2	rs61754457	CC
MECP2	rs267608455	CC
MECP2	rs61755763	CC
MECP2	rs61748389	CC
MECP2	rs61748390	GG
MECP2	rs61748391	TT
MECP2	rs61748395	TT
MECP2	rs61748404	GG
MECP2	rs61748407	TT

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Robinow autosomique dominant

Le syndrome de Robinow autosomique dominant (AD) est la forme la plus fréquente du syndrome de Robinow caractérisée par un raccourcissement discret ou modéré des membres avec anomalies de la tête, du visage et des organes génitaux.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DVL3	rs869025216	AA
DVL3	rs869025217	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3107

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Rothmund-Thomson

Le syndrome de Rothmund-Thomson (RTS) est une génodermatose caractérisée par une poïkilodermie associée à une petite taille due à un retard de croissance pré et postnatal, des cheveux épars, des cils et sourcils épars ou absents, une cataracte précoce, des anomalies squelettiques, des anomalies de l'axe radial, un vieillissement précoce et une prédisposition à certains cancers.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
RECQL4	rs137853229	GG
RECQL4	rs117642173	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2909

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Rotor

Maladie hépatique héréditaire bénigne, caractérisée par une hyperbilirubinémie chronique à prédominance conjuguée, sans hémolyse ni anomalies histologiques hépatiques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SLCO1B1	rs183501729	CC
SLCO1B3	rs201833947	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3111

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Rubinstein-Taybi

Un syndrome de malformation génétique rare caractérisé par des anomalies congénitales (microcéphalie, caractéristiques faciales spécifiques, pouces larges et halluces), une petite taille, une déficience intellectuelle et des caractéristiques comportementales.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=783

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CREBBP	rs267606752	CC
CREBBP	rs398124145	CC
CREBBP	rs587783510	GG
CREBBP	rs587783505	GG
CREBBP	rs587783503	AA
CREBBP	rs587783497	TT
CREBBP	rs587783496	TT
CREBBP	rs147688139	AA
CREBBP	rs587783494	TT
CREBBP	rs587783493	GG
CREBBP	rs587783492	AA
CREBBP	rs587783491	CC
CREBBP	rs587783490	GG
CREBBP	rs587783489	GG
CREBBP	rs587783488	CC
CREBBP	rs587783486	TT
CREBBP	rs200782888	CC
CREBBP	rs587783483	CC
CREBBP	rs587783482	CC
CREBBP	rs587783480	CC
CREBBP	rs587783479	GG
CREBBP	rs587783475	GG
CREBBP	rs587783471	GG
CREBBP	rs587783464	GG
CREBBP	rs587783463	CC
CREBBP	rs587783461	GG
CREBBP	rs587783460	GG
CREBBP	rs587783516	GG
CREBBP	rs587783509	GG
CREBBP	rs587783478	GG
CREBBP	rs587783476	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Schinzel-Giedion

Le syndrome de Schinzel-Giedion (SGS) est un syndrome de dysplasie ectodermique principalement caractérisé par une dysmorphie faciale distinctive, une hydronéphrose, un retard de développement sévère, des malformations squelettiques caractéristiques, ainsi que des anomalies cardiaques et des voies génitales.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SETBP1	rs267607042	GG
SETBP1	rs267607040	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=798

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Scott

Un syndrome hémorragique, congénital, extrêmement rare, caractérisé par des épisodes hémorragiques causés par un trouble de l'activité de coagulation des plaquettes.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LOC1053	rs374664255	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=806

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Senior-Boichis

Ciliopathie rare caractérisée par l'association d'une néphronophtise et d'une fibrose hépatique. Parmi les manifestations rénales figurent une insuffisance rénale chronique, une polyurie, une polydipsie, une anémie, ainsi qu'une augmentation de l'échogénicité à l'échographie rénale, une fibrose interstitielle et une dilatation tubulaire visibles à la biopsie. L'atteinte hépatique se manifeste par une hépatosplénomégalie avec une fibrose étendue, une destruction des canaux biliaires et une cholestase. Un léger retard psychomoteur et des atteintes oculaires, tels que strabisme, nystagmus, dégénérescence rétinienne et anisocorie, ont été rapportés chez certains patients.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DCDC2	rs760040426	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=84081

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Sheldon-Hall

Le syndrome de Sheldon-Hall (SSH) est un syndrome rare de contractures congénitales multiples caractérisé par des contractures des articulations distales des membres, un visage triangulaire, des fentes palpébrales tombantes, et une petite bouche avec un palais ogival.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
NALCN	rs786203988	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1147

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Shprintzen-Goldberg

Le syndrome de Shprintzen-Goldberg est généralement caractérisé par un habitus marfanoïde, avec des anomalies squelettiques, cardiovasculaires et crâniofaciales (craniosynostose, dysmorphie du visage caractéristique), et par des difficultés d'apprentissage. C'est une maladie extrêmement rare puisque moins de 50 cas ont été rapportés à travers le monde. Les cas sont sporadiques, et des mutations du gène fibrillin-1ont été décrites chez certains patients.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SKI	rs387907303	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2462

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Shwachman-Diamond

Le syndrome de Shwachman-Diamond (SSD) est un syndrome multisystémique rare caractérisé par une neutropénie chronique généralement légère, une insuffisance pancréatique exocrine associée à une stéatorrhée et un retard de croissance, une dysplasie squelettique avec une petite taille, et un risque d'aplasie de la moelle osseuse ou de transformation leucémique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SBDS	rs113993992	CC
TYW1	rs373730800	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=811

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Simpson-Golabi-Behmel

Syndrome rare d'anomalies congénitales multiples liées au chromosome X, caractérisé par une avance de croissance globale pré- et postnatale, une dysmorphie faciale et des malformations congénitales inconstantes, une organomégalie et un risque accru de tumeur.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GPC3	rs122453121	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=373

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Sjögren-Larsson

Maladie neuro-cutanée rare due à une anomalie innée du métabolisme des lipides et caractérisée par une ichthyose congénitale, une déficience intellectuelle et une spasticité.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ALDH3A2	rs72547571	CC
ALDH3A2	rs72547569	GG
ALDH3A2	rs72547575	AA
ALDH3A2	rs72547562	CC
ALDH3A2	rs72547561	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=816

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Smith-Lemli-Opitz

Le syndrome de Smith-Lemli-Opitz (SLO) est caractérisé par des anomalies congénitales multiples, un déficit intellectuel et des troubles comportementaux.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=818

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DHCR7	rs28938174	TT
DHCR7	rs121909764	CC
DHCR7	rs80338853	GG
DHCR7	rs80338860	GG
DHCR7	rs61757582	GG
DHCR7	rs121909765	GG
DHCR7	rs121909767	CC
DHCR7	rs80338864	CC
DHCR7	rs104886033	TT
DHCR7	rs121909768	CC
DHCR7	rs80338862	CC
DHCR7	rs11555217	CC
DHCR7	rs80338856	GG
DHCR7	rs80338857	CC
DHCR7	rs80338858	GG
DHCR7	rs104886035	GG
DHCR7	rs398123607	CC
DHCR7	rs143312232	GG
DHCR7	rs779709646	CC
DHCR7	rs104886039	GG
DHCR7	rs751604696	CC
DHCR7	rs753960624	AA
DHCR7	rs121912195	AA

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Steel

Maladie osseuse rare d'origine génétique caractérisée par une petite taille, une luxation bilatérale congénitale de la hanche, une luxation de la tête radiale, une coalition carpienne, une scoliose, des pieds creux et une subluxation atlanto-axiale. La dysmorphie faciale comprend un front large, une large arête nasale, un hypertélorisme et une légère hypoplasie du massif facial médian. Une association avec une perte auditive neurosensorielle bilatérale a également été décrite.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
COL27A1	rs140950220	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=438117

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Stickler

Groupe rare de maladies génétiques du tissu conjonctif caractérisées par des anomalies ophtalmiques, auditives, orofaciales et articulaires. Les deux principales formes cliniques se distinguent par le phénotype vitréen ; Stickler type 1 par un gel vitréen à l'état vestigial dans l'espace rétrolental immédiat, bordé d'une membrane plissée distincte, et Stickler type 2 par des faisceaux de fibres épars et irrégulièrement épaissis dans toute la cavité vitréenne.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
COL2A1	rs121912884	GG
COL2A1	rs121912893	GG
COL2A1	rs748459670	GG
LOC1053	rs121912866	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=828

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de petite taille-brachydactylie-obésité-retard global de développement

Syndrome génétique rare d'anomalies congénitales multiples caractérisé par une petite taille, une brachydactylie des mains et une hypoplasie des phalanges distales, un retard de développement global, une déficience intellectuelle et, de façon plus inconstante, des crises d'épilepsie, l'obésité et une dysmorphie cranio-faciale comprenant une microcéphalie, un front haut, un visage plat, un hypertélorisme, des yeux enfoncés dans les orbites, un pont nasal plat, des narines larges, un long philtrum, un vermillon fin et un cou court.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PRMT7	rs201824659	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=464288

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de petite taille-anomalies hypophysaires et cérébelleuses-selle turcique anormale

Le syndrome de petite taille-anomalies hypophysaires et cérébelleuses-selle turcique anormale est caractérisé par une petite taille, un déficit hormonal de l'antéhypophyse, une petite selle turcique et une hypoplasie de l'antéhypophyse associée à une anomalie des amygdales cérébelleuses. Il a été décrit dans trois générations d'une grande famille française. Une ectopie de l'hypophyse postérieure a été observée chez certains patients. Ce syndrome se transmet sur le mode dominant et est dû à une mutation germinale du gène codant le facteur de transcription LIM-homeobox (LHX4en 1q25).

Analyse multivariée

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LHX4 AS1	rs786204780	AA

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85442

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Tatton-Brown-Rahman

Syndrome rare d'anomalies congénitales multiples caractérisé par une grande taille, une déficience intellectuelle légère à modérée et un aspect facial distinctif, à savoir, un visage rond, des sourcils épais et horizontaux et des fentes palpébrales étroites.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DNMT3A	rs779626155	GG
DNMT3A	rs778270132	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=404443

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome tétraplégie spastique-corps calleux fin-microcéphalie postnatale progressive

Maladie neurométabolique par déficit en sérine caractérisée par l'apparition néonatale à infantile d'un retard global de développement, d'une microcéphalie postnatale et d'une déficience intellectuelle, qui peut être associée à une tétraplégie spastique lentement progressive affectant principalement les membres inférieurs, à des crises convulsives et à des anomalies identifiées à l'IRM cérébrale, à savoir, un corps calleux mince, un retard de myélinisation et une atrophie cérébrale. Les autres signes cliniques sont des réflexes tendineux profonds vifs, des réponses plantaires en extention, des troubles du comportement (tels que l'irritabilité, l'hyperactivité, les troubles du sommeil), des mouvements anormaux des mains et la stéréotypie.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=447997

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LOC1053	rs201278558	GG
LOC1053	rs761533681	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Toriello-Lacassie-Droste

Le syndrome oculo-ectodermique (SEO) est caractérisé par l'association de dermoïdes épibulbaires et d'une aplasie cutanée congénitale.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CLUAP1	rs751218423	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3339

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de tortuosité artérielle

Le syndrome de tortuosité artérielle est une maladie rare du tissu conjonctif caractérisée par une tortuosité et une élongation des artères de moyen et gros calibre et une propension à la formation d'un anévrisme, à la dissection vasculaire, et à la sténose des artères pulmonaires.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SLC2A10	rs121908172	GG
SLC2A10	rs756457861	CC
SLC2A10	rs761721442	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3342

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de dysmorphie craniofaciale-anomalies squelettiques-cardiopathie-trouble neurologique du développement

Syndrome génétique rare d'anomalies congénitales multiples/dysmorphie, caractérisé par un retard global de développement, une déficience intellectuelle, une hypotonie, une dysmorphie craniofaciale (sutures métopiques striées, longues fentes palpébrales, pont nasal large, ailes du nez hypoplasiques, oreilles implantées bas et proéminentes, sillon lingual proéminent et commissures de lèvres tombantes), des anomalies cardiaques congénitales et des anomalies squelettiques variables, notamment une dysplasie de la hanche, des anomalies vertébrales et une scoliose. Parmi les autres manifestations rapportées figurent une tolérance élevée à la douleur et des anomalies génito-urinaires. L'imagerie cérébrale peut montrer un corps calleux mince ou des anomalies de la substance blanche.

Analyse multivariée

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
HNRNPK	rs863223403	CC

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=453499

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome Noonan-like avec cheveux anagènes caducs

Syndrome apparenté au syndrome de Noonan, caractérisé par une dysmorphie faciale évoquant celle observée dans le syndrome de Noonan, des cheveux anagènes caducs, de fréquentes malformations cardiaques congénitales, des anomalies cutanées caractéristiques (pigmentation foncée de la peau, kératose pilaire, eczéma ou ichtyose) et une petite taille souvent associée à un déficit en hormone de croissance. Un retard psychomoteur associé à un trouble déficit de l'attention/hyperactivité (TDAH) s'observe fréquemment.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SHOC2	rs267607048	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2701

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de tubulopathie rénale-encéphalopathie-insuffisance hépatique

La tubulopathie rénale – encéphalopathie – insuffisance hépatique décrit un spectre de phénotypes dont les manifestations sont similaires mais plus légères que celles observées dans le syndrome GRACILE et qui peuvent être associées à une encéphalopathie et à des troubles psychiatriques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
BCS1L	rs121908575	CC
ZNF142	rs121908576	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=254902

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Vici

Le syndrome de Vici est une maladie multisystémique congénitale très rare et sévère caractérisée par les principales caractéristiques de l'agénésie du corps calleux, des cataractes, de l'hypopigmentation oculocutanée, de la cardiomyopathie et de l'immunodéficience combinée.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
EPG5	rs587776942	GG
EPG5	rs201757275	TT
EPG5	rs183478189	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1493

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Wiedemann-Rautenstrauch

Anomalies congénitales multiples/syndrome dysmorphique caractérisé par un retard marqué de croissance prénatale et postnatale, une perte du tissu adipeux sous-cutané, une hypotrichose, une macrocéphalie relative et une dysmorphie faciale. Une déficience intellectuelle légère à modérée est fréquente.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
POLR3A	rs148932047	GG
POLR3A	rs141659018	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3455

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Wiedemann-Steiner

Le syndrome de Wiedemann-Steiner est un syndrome génétique dysmorphique rare ou un syndrome génétique rare d'anomalies congénitales multiples. Il se caractérise par une petite taille, une hypertrichose cubitale, une dysmorphie faciale (hypertélorisme, longs cils, sourcils épais, longues fentes palpébrales étroites au niveau vertical, et obliques vers le bas et en dehors, large pont nasal, large pointe nasale, long philtrum), un retard de développement et un déficit intellectuel léger à modéré. Le phénotype clinique est variable. Les manifestations additionnelles rapportées incluent une hypotonie musculaire, une persistance du canal artériel, de petites mains et de petits pieds, une hypertrichose au niveau du dos, des troubles du comportement et des convulsions.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
KMT2A	rs587783678	CC
KMT2A	rs587783679	GG
KMT2A	rs587783680	CC
KMT2A	rs797045051	CC
KMT2A	rs863224889	GG
KMT2A	rs886041856	CC
TTC36	rs782477344	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=319182

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Wiskott-Aldrich

Le syndrome de Wiskott-Aldrich (WAS) est un déficit immunitaire primitif caractérisé par une microthrombocytopénie, un eczéma, des infections et un risque accru de manifestations auto-immunes et/ou oncohématologiques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
WAS	rs132630268	GG
WAS	rs193922414	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=906

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Wolcott-Rallison

Le syndrome de Wolcott-Rallison est une maladie génétique très rare, associant un diabète néonatal permanent (DNP), une dysplasie épiphysaire multiple et d'autres manifestations dont des épisodes d'insuffisance hépatique aiguë.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
EIF2AK3	rs864621972	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1667

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Wolfram

Le syndrome de Wolfram, aussi connu comme DIDMOAD, est une maladie neurodégénérative caractérisée par un diabète sucré de type 1, un diabète insipide, une surdité neurosensorielle, une atrophie optique bilatérale et des signes neurologiques. Une atonie des voies urinaires, une ataxie, une neuropathie périphérique, des troubles psychiatriques et/ou une épilepsie peuvent être associés. 2 types de syndrome de Wolfram peuvent être distingués : le type 1 et le type 2.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
WFS1	rs28937892	CC
WFS1	rs387906930	CC
WFS1	rs71530923	CC
WFS1	rs797045075	TT
WFS1	rs777580652	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3463

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome complexe de Carney-trismus-pseudocamptodactylie

Un syndrome génétique rare affectant le coeur et les mains, caractérisé par les manifestations typiques du complexe de Carney (pigmentation tachetée de la peau, myxome familial cardiaque et cutané, endocrinopathie), associées à un trismus et une arthrogrypose distale (se manifestant par des contractions involontaires des articulations interphalangiennes distales et proximales au niveau des mains, évidentes seulement lors de la dorsiflexion des poignets, et des contractures similaires au niveau des membres inférieurs, produisant des déformations des pieds).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MYHAS	rs121434590	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=319340

Maladies héréditaires (génétique)

OBSOLETE : Crâne en trèfle isolé

Une forme de craniosynostose impliquant de multiples sutures (coronaires, lambdoïdales, sagittales et métopiques) caractérisée par un crâne trilobulaire de sévérité variable (frontal bombé et bombé, renflement temporal et crâne postérieur plat), des caractéristiques dysmorphiques (fissures palpébrales inclinées vers le bas, hypoplasie de la face médiane et exophtalmie extrême) et qui est compliquée par une hydrocéphalie, une hypertension veineuse cérébrale, un retard de développement/déficience intellectuelle et une hernie cérébrale postérieure.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2343

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ERF	rs587777008	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de la corne occipitale

Trouble congénital rare du métabolisme du cuivre qui se caractérise principalement par des exostoses osseuses (dont les cornes occipitales pathognomoniques) et des manifestations du tissu conjonctif avec cutis laxa et diverticules vésicaux. L'atteinte du système nerveux central est variable.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ATP7A	rs151340631	CC
ATP7A	rs151340632	AA
ATP7A	rs797045340	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=198

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de méningocèle latérale

Trouble neurologique génétique rare caractérisé par de multiples méningocèles latéraux, une dysmorphie faciale caractéristique (notamment hypertélorisme, fentes palpébrales inclinées vers le bas, rotation postérieure des oreilles, micrognathie et palais ogival) et des anomalies squelettiques (par exemple, anomalies vertébrales, os wormiens, petite taille et scoliose). De multiples autres anomalies peuvent être présentes, à savoir, une perte auditive de transmission, une hypotonie et des anomalies du tissu conjonctif et urogénitales. Les fonctions cognitives sont généralement normales.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2789

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
NOTCH3	rs869312910	GG
NOTCH3	rs869312911	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome du naevus sébacé linéaire

Syndrome rare, caractérisé par l'association d'un nævus sébacé et d'un large spectre d'anomalies affectant de nombreux systèmes organiques, le plus souvent l'oeil, le squelette et le système nerveux central.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LRRC56	rs121913233	TT
LRRC56	rs104894228	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2612

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome EEC

Le syndrome EEC est une anomalie du développement embryonnaire d'origine génétique qui associe une ectrodactylie, une dysplasie ectodermique et des fentes orofaciales (fente labiale/palatine).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TP63	rs121908835	CC
TP63	rs121908841	GG
TP63	rs121908844	AA
TP63	rs121908849	GG
TP63	rs864621968	AA
TP63	rs797044484	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1896

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome scapulo-péronier neurogénique type Kaeser

Maladie neuromusculaire génétique rare caractérisée par une faiblesse et une atrophie musculaires scapulopéronéale, une atteinte légère des muscles faciaux, une dysphagie et une gynécomastie. On associe également des taux sériques élevés de créatine kinase et des anomalies mixtes myopathiques et neurogènes.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DES	rs57965306	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=85146

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome d'amélogenèse imparfaite-néphrocalcinose

Malformation syndromique génétique extrêmement rare, caractérisée par une amélogénèse imparfaite hypoplasique (hypoplasie de l'émail dentaire) et une néphrocalcinose (présence de dépôts de calcium au sein du parenchyme rénal). Parmi les anomalies bucco-dentaires, on observe des dents jaunâtres et malformées, une éruption dentaire retardée et les calcifications intrapulpaires. La néphrocalcinose est souvent asymptomatique, mais peut évoluer à la fin de l'enfance ou au début de l'âge adulte vers une altération de la fonction rénale, des infections urinaires récurrentes, une acidose tubulaire rénale et plus rarement vers une insuffisance rénale terminale.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FAM20A	rs144411158	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1031

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de calcinose tumorale hyperphosphatémique familiale/Hyperostose hyperphosphatémique

Maladie autosomique récessive caractérisée par l'occurrence de masses calcifiées cutanées et sous-cutanées, généralement adjacentes des grosses articulations telles que la hanche, les épaules et les coudes. Le syndrome peut se manifester par une hyperphosphatémie ou une normophosphatémie, en fonction du type de mutation génétique impliquée.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=306661

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GALNT3	rs137853086	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome H

Maladie cutanée rare et histiocytose systémique héréditaire caractérisée principalement par une hyperpigmentation, une hypertrichose, une hépatosplénomégalie, des anomalies cardiaques, une perte auditive, un hypogonadisme, une faible taille et, occasionnellement, une hyperglycémie/diabète sucré. En raison de caractéristiques cliniques qui se chevauchent, on considère désormais qu'elle inclut l'hypertrichose pigmentée avec syndrome de diabète sucré insulino-dépendant (PHID), l'histiocytose de Faisalabad (FHC) et l'histiocytose sinusale familiale avec lymphadénopathie massive (FSHML). Certains cas de dysostéosclérose peuvent également représenter ce syndrome.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SLC29A3	rs121912583	GG
SLC29A3	rs267607056	GG
SLC29A3	rs121912584	GG
SLC29A3	rs387907066	GG
SLC29A3	rs387907067	CC
SLC29A3	rs587780462	CC
SLC29A3	rs587780463	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=168569

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome hémolytique et urémique atypique

Microangiopathie thrombotique génétique rare due à un dérèglement de la voie alternative du complément et caractérisée par la triade : anémie hémolytique, thrombocytopénie et insuffisance rénale aiguë.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DGKE	rs138924661	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2134

Maladies héréditaires (génétique)

Hydrolethalus

L'hydroléthalus est un syndrome malformatif foetal sévère caractérisé par une dysmorphie craniofaciale et des malformations du système nerveux central (SNC), cardiaques, pulmonaire et des membres.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
HYLS1	rs104894232	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2189

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome KID

Le syndrome kératite (et hystrix-like) ichtyose surdité (KID/HID) est une maladie ectodermique congénitale rare caractérisée par une kératite vascularisée, des lésions cutanées hyperkératosiques et une surdité.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GJB2	rs28931594	CC
GJB2	rs72561723	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=477

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome lacrymo-auriculo-dento-digital

Le syndrome lacrymo-auriculo-dento-digital (LADD) est un syndrome d'anomalies congénitales multiples caractérisé par une hypoplasie, une aplasie ou une atrésie du système lacrymal ; des anomalies des oreilles et une surdité ; une hypoplasie, une aplasie ou une atrésie des glandes salivaires ; des anomalies dentaires et des malformations digitales.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FGFR2	rs121918509	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2363

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome MASA

Sous-type clinique, lié à l'X, du syndrome L1 caractérisé par une déficience intellectuelle légère à modérée, un retard de développement du langage, une hypotonie évoluant vers une spasticité ou une paraplégie spastique, des pouces en adduction et une dilatation légère à modérée des ventricules cérébraux.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FA2H	rs765086319	GG
L1CAM	rs137852524	CC
SPG7	rs562890289	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2466

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome MEGDEL

Le syndrome de MEGDEL est un trouble neurométabolique rare, génétique, caractérisé par une hypoglycémie néonatale, des caractéristiques de septicémie non liées à une infection, le développement de problèmes d'alimentation, un retard de croissance, un dysfonctionnement hépatique transitoire et une hypotonie du tronc suivie d'une dystonie et d'une spasticité entraînant des troubles psychomoteurs. arrêt et/ou régression du développement. Une surdité neurosensorielle progressive, une déficience intellectuelle et une parole absente sont également associées. Les tests de laboratoire démontrent une acidurie 3-méthylglutaconique et une élévation temporaire du lactate et des transaminases sériques.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SERAC1	rs387907236	GG
SERAC1	rs199632531	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=352328

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome micro

Le syndrome Micro est un syndrome autosomique récessif caractérisé par des anomalies oculaires, des troubles du développement neurologique et un hypogénitalisme. Les patients présentent un déficit intellectuel sévère, une microcéphalie, une cataracte congénitale, une microcornée, une microphtalmie, une agénésie ou une hypogénésie du corps calleux, et un hypogénitalisme.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
RAB3GAP	rs532964185	CC
ZRANB3	rs797045905	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2510

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome multisystémique de dysfonctionnement des muscles lisses

Le syndrome de dysfonctionnement multisystémique des muscles lisses est une maladie vasculaire génétique rare caractérisée par un dysfonctionnement congénital des muscles lisses dans tout le corps, se manifestant par une maladie cérébrovasculaire, des anomalies aortiques, un hypopéristaltisme intestinal, une vessie hypotonique et une hypertension pulmonaire. Des pupilles congénitales mi-dilatées non réactives à la lumière associées à un canal artériel volumineux et persistant sont des signes caractéristiques de la maladie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ACTA2	rs387906592	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=404463

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome néphrogénique d'antidiurèse inappropriée

Le syndrome néphrogénique d'antidiurèse inappropriée (SNAI) est un trouble génétique rare de l'équilibre hydrique, se rapprochant du syndrome de sécrétion d'antidiurèse inappropriée beaucoup plus fréquent, et caractérisé par une hyponatrémie hypotonique euvolémique due à une déficience de l'excrétion de l'eau libre et des taux indétectables ou bas de vasopressine arginine (plasmatique).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
AVPR2	rs104894761	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=93606

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome néphrotique congénital, type finlandais

Un syndrome néphrotique congénital rare caractérisé par une perte massive de protéines et un œdème marqué se manifestant in utero ou au cours des 3 premiers mois de la vie.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=839

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
KIRREL2	rs386833955	TT
NPHS1	rs137853042	GG
NPHS1	rs267606919	GG
NPHS1	rs386833865	GG
NPHS1	rs386833871	GG
NPHS1	rs386833874	GG
NPHS1	rs386833889	CC
NPHS1	rs386833895	CC
NPHS1	rs386833909	GG
NPHS1	rs386833915	GG
NPHS1	rs386833920	GG
NPHS1	rs749341977	GG
NPHS1	rs140018064	GG
NPHS1	rs142883811	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome neurologique associé à PRUNE1

Déficience intellectuelle syndromique rare d'origine génétique caractérisée par l'apparition infantile d'un retard global de développement et d'une déficience intellectuelle profonde en association avec un spectre hétérogène de manifestations, à savoir signes de la maladie du motoneurone inférieur, hypotonie, spasticité, contractures, convulsions, insuffisance respiratoire et atrophie optique, entre autres. La dysmorphie craniofaciale se caractérise par une microcéphalie, un front haut, un rétrécissement bitemporal, un pont nasal plat, des oreilles d'implantation basse et un palais ogival. Une atrophie cérébrale et cérébelleuse, un retard de myélinisation et un corps calleux fin peuvent s'observer à l'imagerie cérébrale.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PRUNE1	rs1057521927	GG
PRUNE1	rs767769359	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=544469

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome oculo-cérébro-facial type Kaufman

Déficience intellectuelle syndromique rare d'origine génétique, caractérisée par une déficience intellectuelle sévère, une dysmorphie craniofaciale typique et de nombreuses anomalies congénitales inconstantes, dont des anomalies squelettiques, urogénitales, cérébrales et oculaires.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
UBE3B	rs539407162	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2707

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome oculo-cérébro-rénal de Lowe

Maladie multisystémique rare caractérisée par une cataracte congénitale, un glaucome, une déficience intellectuelle, des convulsions, un retard de croissance postnatale et un dysfonctionnement des tubules rénaux associé à une insuffisance rénale chronique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
OCRL	rs387906484	CC
OCRL	rs137853260	GG
OCRL	rs137853831	CC
OCRL	rs137853858	CC
OCRL	rs398123287	CC
OCRL	rs794727182	GG
OCRL	rs794727333	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=534

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome oro-facio-digital type 14

Le syndrome oro-facio-digital type 14 est un sous-type rare du syndrome oro-facio-digital, suivant un mode de transmission autosomique récessif et présentant des mutations C2CD3. Il se caractérise par une microcéphalie sévère, une trigonocéphalie, un déficit intellectuel sévère et un micropénis, en addition de malformations orales, faciales et digitales (frein gingival, hamartome lingual, langue fendue/lobulée, fente palatine, télécanthus, fentes palpébrales obliques en haut et en dehors, microrétrognathie, polydactylie post-axiale au niveau des mains, duplication des gros orteils). Une agénésie du corps calleux et une hypoplasie du vermis avec un signe de la molaire sont aussi associés à l'imagerie cérébrale.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=434179

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
C2CD3	rs587777653	GG

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome oro-facio-digital type 4

Le syndrome oro-facio-digital type 4 est caractérisé par un hamartome lingual, une polysyndactylie postaxiale des mains et des pieds et un raccourcissement mésomélique des jambes, avec pieds supinateurs varus équin.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TCTN3	rs764091969	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2753

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome oro-facio-digital type 5

Le syndrome oro-facio-digital de type 5 se caractérise par une fente médiane de la lèvre supérieure, une polydactylie postaxiale des mains et des pieds et des anomalies buccales (duplication du frein de la langue).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DDX59	rs587777067	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2919

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome oto-palato-digital type 2

Une forme sévère de trouble du spectre du syndrome otopalatodigital, et se caractérise par un faciès dysmorphique, une dysplasie squelettique sévère affectant le squelette axial et appendiculaire, des anomalies extrasquelettiques (y compris des malformations du cerveau, du cœur, du système génito-urinaire et de l'intestin) et une faible survie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FLNA	rs28935470	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=90652

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome périodique associé au récepteur 1 du facteur de nécrose tumorale

Le syndrome TRAPS (syndrome périodique associé au récepteur 1 du facteur de nécrose tumorale) est un syndrome de fièvre périodique autosomique dominante caractérisé par une fièvre récurrente sévère, une arthralgie, une myalgie et des lésions cutanées douloureuses durant 1 à 3 semaines, associées à une inflammation cutanée, articulaire, oculaire et séreuse, et compliquée par une amylose AA.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TNFRSF1	rs104895219	GG
TNFRSF1	rs104895217	AA
TNFRSF1	rs104895220	CC
TNFRSF1	rs104895223	CC
TNFRSF1	rs104895228	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=32960

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome RAPADILINO

Le syndrome RAPADILINO est un syndrome dont l'acronyme rappelle les principaux signes : RA pour « radial ray defect » (absence de pouces), PA pour « patellae hypoplasia or aplasia » (hypoplasie ou aplasie de rotules) mais aussi pour « cleft or highly arched palate » (fente palatine ou palais ogival), DI pour « diarrhea » (diarrhée) et « dislocated joints » (luxation articulaire), LI pour « little size » (petite taille) et « limb malformations » (malformations des membres) et NO pour « nose slender » (nez long et effilé) et « normal intelligence ».

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
RECQL4	rs386833844	GG
RECQL4	rs386833851	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3021

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome SHORT

Maladie rare caractérisée par de multiples anomalies congénitales. Le nom est un mnémonique pour les caractéristiques communes observées dans le syndrome COURT qui incluent ; petite taille, hyperextensibilité des articulations, dépression oculaire, anomalie de Rieger et retard de dentition. D'autres manifestations courantes du syndrome SHORT sont une légère restriction de croissance intra-utérine, une lipodystrophie partielle, un retard de l'âge osseux, des hernies et une gestalt faciale reconnaissable.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
PIK3R1	rs397515453	CC
PIK3R1	rs587784325	CC
PIK3R1	rs797045063	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3163

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de pseudo-infection intra-utérine congénitale

Le syndrome de pseudo-infection intra-utérine congénitale est caractérisé par la présence, à la naissance, d'une microcéphalie et de calcifications intracrâniennes accompagnées d'un retard neurologique, de convulsions et d'une évolution clinique similaire à celle des patients atteints d'infection intra-utérine par Toxoplasma gondii, Rubéole, Cytomegalovirus, Herpes simplex (également nommé syndrome TORCH, d'après l'acronyme anglais) ou par d'autres agents, malgré des tests négatifs à la présence d'agents infectieux connus.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
OCLN	rs797045840	GG
OCLN	rs373915080	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=1229

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome Meckel-like associé à NPHP3

Le syndrome de Meckel lié au NPHP3 est une malformation rénale rare, génétique et syndromique caractérisée par une dysplasie rénale kystique avec ou sans oligohydramnios prénatal, des anomalies du système nerveux central (généralement une malformation de Dandy-Walker), une fibrose hépatique congénitale et l'absence de polydactylie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
NPHP3	rs119456962	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3032

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Wolfram-like

Le syndrome de Wolfram-like est une maladie endocrine rare caractérisée par la triade : un diabète sucré débutant à l'âge adulte, une surdité progressive (se manifestant habituellement au cours de la première décennie, et affectant surtout les fréquences basses à modérées) et/ou une atrophie optique juvénile. Les seules anomalies neurologiques rapportées dans de rares cas sont des troubles psychiatriques (anxiété, dépression, hallucinations) et du sommeil. Les patients ne présentent pas de signes endocrines ou cardiaques, contrairement à ce qui est observé dans le syndrome de Wolfram.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LOC1079	rs74315205	GG
WFS1	rs201239579	GG
WFS1	rs71539673	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=411590

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Larsen-like de type B3GAT3

Le syndrome de Larsen-like de type B3GAT3 est une dysplasie osseuse primaire génétique rare. Il se caractérise par une laxité, des luxations et des contractures des articulations, une petite taille, des déformations des pieds (ex. pieds bots), une pointe des doigts et des orteils larges, un cou court, une dysmorphie faciale (hypertélorisme, fentes palpébrales obliques en bas et en dehors, nez retroussé, narines antéversées, palais ogival) et diverses malformations cardiaques. La présence de multiples fractures, d'une ostéopénie, d'une arachnodactylie et d'une sclère bleue est associée à une maladie sévère. Un large spectre de manifestations additionnelles a aussi été rapporté, incluant une scoliose, une synostose radio-ulnaire, un léger retard de développement, associé à divers troubles oculaires (glaucome, amblyopie, hyperopie, astigmatisme, ptosis).

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=284139

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
B3GAT3	rs387906937	CC
B4GALT7	rs28937869	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome triple A

Le syndrome triple A est une maladie multisystémique très rare caractérisée par une insuffisance surrénale avec un déficit isolé en glucocorticoïdes, une achalasie, une alacrymie, une dysfonction autonomique et une neurodégénerescence.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
AAAS	rs121918548	GG
AAAS	rs121918549	GG
AAAS	rs121918550	AA
AAAS	rs754637718	CC
AAAS	rs150511103	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=869

Maladies héréditaires (génétique)

Synostose spondylo-carpo-tarsienne

Une dysplasie spondylodysplasique caractérisée cliniquement par des fusions vertébrales progressives postnatales se manifestant fréquemment par des vertèbres bloquées, contribuant à un raccourcissement du tronc et donc à une petite taille disproportionnée, une scoliose, une lordose, une synostose carpienne et tarsienne et, rarement, des pieds bots.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FLNB	rs80356520	CC
FLNB	rs80356517	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3275

Maladies héréditaires (génétique)

Sitostérolémie

La sitostérolémie est une maladie autosomique récessive rare du stockage des stérols caractérisée par l'accumulation de phytostérols dans le sang et les tissus. Les manifestations cliniques comprennent les xanthomes, les arthralgies et l'athérosclérose prématurée. Les manifestations hématologiques comprennent une anémie hémolytique avec stomatocytose et macrothrombocytopénie. La maladie est causée par des mutations homozygotes ou hétérozygotes composées des gènes ABCG5 (2p21) et ABCG8(2p21).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ABCG5	rs199689137	GG
ABCG8	rs137852987	GG
ABCG8	rs137852988	GG
ABCG8	rs137852991	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=2882

Maladies héréditaires (génétique)

Surdité avec aplasie du labyrinthe, microtie et microdontie

La surdité avec aplasie labyrinthique, microtie et microdontie (syndrome LAMM) est une surdité génétique syndromique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FGF3	rs281860303	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=90024

Maladies héréditaires (génétique)

Petite taille par déficit en GHSR

Une maladie génétique endocrinienne rare affectant la croissance, causée par un déficit en récepteurs sécrétagogues de l'hormone de croissance (GHSR). Elle se caractérise par un retard de croissance post-natale conduisant à une petite taille (moins de -2 SD). Habituellement, la glande pituitaire ne présente pas de changement morphologique, bien qu'une hypoplasie de la glande pituitaire antérieure ait été rapportée.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GHSR	rs121917883	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=314811

Maladies héréditaires (génétique)

Malformations corticales microcéphaliques-petite taille par déficit en RTTN

Maladie neurodéveloppementale rare d'origine génétique avec microcéphalie primordiale, caractérisée par une microcéphalie primaire, une déficience intellectuelle modérée à sévère et un retard global de développement. Diverses malformations cérébrales sont courantes, allant d'une gyration simplifiée à des malformations corticales, telles qu'une pachygyrie, une polymicrogyrie, un indice de sulcation réduit et des anomalies de la ligne médiane. La dysmorphie craniofaciale (par exemple, front fuyant, pont nasal haut et large) est liée à la microcéphalie primaire. Une petite taille, de forme potentiellement sévère, est fréquemment observée.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
RTTN	rs864321621	TT
RTTN	rs864321620	TT
RTTN	rs775277800	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=468631

Maladies héréditaires (génétique)

Tachycardie ventriculaire polymorphe catécholaminergique

Trouble du rythme cardiaque rare et sévère, d'origine génétique, survenant en l'absence d'anomalies cardiaques visibles, caractérisé par une tachycardie ventriculaire (TV) induite par les catécholamines, se manifestant par une syncope et une mort subite chez des individus jeunes.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3286

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CASQ2	rs139228801	GG
CASQ2	rs786205791	CC
RYR2	rs121918597	CC
RYR2	rs121918600	CC
RYR2	rs121918603	CC
RYR2	rs121918605	AA
RYR2	rs397516508	GG
RYR2	rs397516539	GG
RYR2	rs730880187	CC
RYR2	rs730880196	AA
RYR2	rs794728708	GG
RYR2	rs794728721	GG
RYR2	rs794728740	GG
RYR2	rs794728746	GG
RYR2	rs794728753	GG
RYR2	rs794728754	CC
RYR2	rs794728756	GG
RYR2	rs794728777	GG
RYR2	rs794728779	AA
RYR2	rs794728782	CC
RYR2	rs794728785	CC
RYR2	rs771994461	CC
RYR2	rs794728786	GG
RYR2	rs794728787	AA
RYR2	rs794728802	AA
RYR2	rs794728804	GG
RYR2	rs794728810	TT
RYR2	rs794728811	GG
RYR2	rs794728832	AA
RYR2	rs886037908	CC
RYR2	rs886037907	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Télangiectasie hémorragique héréditaire

Dérégulation héréditaire de l'angiogenèse caractérisée par des télangiectasies cutanéo-muqueuses et des malformations artérioveineuses viscérales.

Analyse multivariée

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ACVRL1	rs121909284	GG
ACVRL1	rs28936399	TT
ACVRL1	rs28936401	CC
ACVRL1	rs121909287	CC
ACVRL1	rs121909288	CC
ACVRL1	rs28936688	GG
ACVRL1	rs267606632	GG
ACVRL1	rs863223409	GG
ACVRL1	rs863223414	GG
ACVRL1	rs863223410	GG
ACVRL1	rs758683062	CC
ACVRL1	rs863223412	GG
ACVRL1	rs863223413	GG
ACVRL1	rs863223406	GG
ACVRL1	rs863223407	GG
ACVRL1	rs863223408	GG

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=774

Maladies héréditaires (génétique)

Tyrosinémie type 1

La tyrosinémie de type 1 (HTI) est une erreur innée du catabolisme de la tyrosine causée par une activité défectueuse de la fumarylacétoacétate hydrolase (FAH) et se caractérise par une maladie hépatique progressive, un dysfonctionnement des tubules rénaux, des crises de type porphyrie et une amélioration spectaculaire du pronostic après un traitement par nitisinone.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FAH	rs121965076	GG
FAH	rs80338900	GG
FAH	rs80338901	GG
FAH	rs121965075	GG
FAH	rs80338899	GG
FAH	rs80338895	GG
FAH	rs80338894	GG
FAH	rs80338898	CC
FAH	rs370686447	GG
FAH	rs149052294	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=882

Maladies héréditaires (génétique)

Trouble 46,XY du développement sexuel dû à un déficit en 17-bêta-hydroxystéroïde déshydrogénase 3

Le déficit en 17-bêta-hydroxystéroïde déshydrogénase en isozyme 3 (17bêtaHSD III) est un trouble rare conduisant au pseudohermaphrodisme masculin (MPH), une affection caractérisée par une différenciation incomplète des organes génitaux masculins chez les hommes 46X, Y.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
HSD17B3	rs119481077	GG
HSD17B3	rs119481079	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=752

Maladies héréditaires (génétique)

Trouble neurologique du développement-déficience intellectuelle associée à TELO2

Anomalies congénitales multiples/syndrome dysmorphique rare d'origine génétique caractérisé par un retard de développement global, une déficience intellectuelle, une hypotonie infantile, une microcéphalie, des troubles du mouvement et de l'équilibre. Les autres signes cliniques, plus inconstants, sont une perte d'audition, une déficience visuelle d'origine corticale, des malformations des doigts et/ou des orteils, des malformations cardiaques congénitales, une cyphoscoliose, une dysmorphie faciale, des troubles du rythme circadien et des crises convulsives.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TELO2	rs754162070	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=488642

Maladies héréditaires (génétique)

Maladie érosive acantholytique létale

L'épidermolyse bulleuse létale acantholytique est un sous-type d'épidermolyse bulleuse simple suprabasal (EBS,) caractérisé par des érosions suintantes, généralement en l'absence de bulles.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DSP	rs121912996	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=158687

Maladies héréditaires (génétique)

Trouble neurologique létal infantile avec cataracte et atteinte cardiaque associé à ITPA

Maladie neurométabolique génétique rare caractérisée par une encéphalopathie d'apparition précoce avec microcéphalie progressive, un retard de développement global sévère, des convulsions, une hypotonie, des difficultés d'alimentation, des anomalies cardiaques variables et des cataractes. L'IRM cérébrale montre un schéma distinct avec un signal T2 élevé et une diffusion restreinte dans le membre postérieur de la capsule interne en combinaison avec un retard de myélinisation et une atrophie cérébrale progressive. La maladie est généralement mortelle.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ITPA	rs200086262	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=457375

Maladies héréditaires (génétique)

Trouble familial progressif de la conduction cardiaque

Le trouble familial progressif de la conduction cardiaque (le PCCD familial) est un trouble héréditaire de la conduction cardiaque qui peut progresser jusqu'au bloc auriculoventriculaire (BAV) complet. La maladie peut être asymptomatique ou se manifester par une dyspnée, des étourdissements, des syncopes, une douleur abdominale, une insuffisance cardiaque ou une mort subite.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
DSP	rs1135401735	AA
SCN5A	rs397514447	AA
SCN5A	rs137854607	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=871

Maladies héréditaires (génétique)

Trouble de type syndrome de Noonan avec leucémie myélomonocytaire juvénile

Un syndrome polymalformatif rare, génétique, caractérisé par un phénotype de type Noonan associé à un risque accru de développer une leucémie myélomonocytaire juvénile (LMMJ). Le phénotype de type Noonan (NS) comprend des traits du visage dysmorphiques (c'est-à-dire un front haut, un hypertélorisme, des fissures palpébrales inclinées vers le bas, un ptosis, des oreilles basses, un philtrum proéminent et un cou court avec ou sans ptérygion du col), un retard de développement, une hypotonie et un petit tour de tête. . Elle peut être associée à des malformations cardiaques congénitales ou à une cardiomyopathie, à des anomalies ectodermiques et à une petite taille. Le phénotype NS est subtil, voire inapparent chez une grande partie des sujets, mais peut parfois être sévère. La leucémie peut être la seule manifestation clinique du syndrome.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=363972

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CBL	rs267606706	TT
CBL	rs397507489	TT

Maladies héréditaires (génétique)

Syndrome de Nijmegen-like

Le trouble de type syndrome de la cassure de Nimègue est une anomalie génétique congénitale multiple rare/syndrome dysmorphique caractérisé par un retard de croissance, une petite taille, un retard de développement, une déficience intellectuelle, une dysmorphie craniofaciale (c. septum, plis épicanthiques), instabilité chromosomique spontanée, hypersensibilité cellulaire aux rayonnements ionisants et synthèse d'ADN radiorésistant, sans infections sévères, immunodéficience ou prédisposition au cancer. Les caractéristiques supplémentaires signalées comprennent une spasticité légère, une ataxie légère et non progressive, une hypermétropie, des naevus pigmentés multiples, des mamelons largement espacés et une clinodactylie.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
RAD50	rs587780150	CC
RAD50	rs377260382	GG
RAD50	rs587781742	GG
RAD50	rs587781904	CC
RAD50	rs587782078	GG
RAD50	rs587782090	GG
RAD50	rs149201802	CC
TH2LCRR	rs750586158	CC
TH2LCRR	rs745797941	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=240760

Maladies héréditaires (génétique)

Triade de Carney

La triade de Carney est une maladie non héréditaire caractérisée par la présence de tumeurs stromales gastro-intestinales (GIST, tumeurs mésenchymateuses intra-murales des voies gastro-intestinales affectant les cellules de la crête neurale ou les neurones), de chondromes pulmonaires et de paragangliomes extra-surrénaliens.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SDHB	rs786201095	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=139411

Maladies héréditaires (génétique)

Triméthylaminurie sévère primaire

Erreurs innées du métabolisme rares caractérisées par la présence de grandes quantités de triméthylamine dans l'urine, la sueur et l'haleine, causant une odeur corporelle caractéristique de poisson chez les personnes touchées. Bien qu'il n'y ait pas d'autres signes cliniques et symptômes, la maladie peut avoir de profondes conséquences psychosociales.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FMO3	rs61753344	GG
FMO3	rs72549326	CC
LOC1053	rs72549334	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=468726

Maladies héréditaires (génétique)

Thrombasthénie de Glanzmann

La thrombasthénie de Glanzmann (GT) est un syndrome hémorragique caractérisé par un saignement mucocutané spontané et une réponse exagérée au traumatisme due à une thrombocytopénie constitutionnelle.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ITGB3	rs121918446	CC
ITGB3	rs121918452	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=849

Maladies héréditaires (génétique)

Thrombocytopénie amégacaryocytaire congénitale

Thrombocytopénie constitutionnelle isolée, caractérisée par une diminution isolée et sévère du nombre de plaquettes et de mégacaryocytes au cours des premières années de vie, évoluant vers une insuffisance médullaire avec pancytopénie plus tard dans l'enfance.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
MPL	rs121913611	CC
MPL	rs28928907	GG
MPL	rs146249964	TT
MPL	rs148434485	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3319

Maladies héréditaires (génétique)

Thrombocytopénie type Paris-Trousseau

La thrombocytopénie de Paris-Trousseau (TCPT) est un syndrome à gènes contigus caractérisé par une tendance hémorragique légère, une thrombocytopénie variable (THC), un faciès dysmorphique, des granules alpha géantes anormales dans les plaquettes et une dysmégacaryopoïèse.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
FLI1	rs773148506	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=851

Maladies héréditaires (génétique)

Thrombophilie héréditaire sévère due au déficit congénital en protéine C

Le déficit congénital en protéine C est un trouble héréditaire de coagulation associé à un risque accru de thromboses veineuses en raison d'une synthèse réduite et/ou d'une baisse d'activité de la protéine C.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
LOC1053	rs121918143	CC
LOC1053	rs121918150	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=745

Maladies héréditaires (génétique)

Thrombophilie héréditaire due à un déficit congénital en antithrombine

La thrombophilie héréditaire due à un déficit congénital en antithrombine est une maladie hématologique rare, génétique, caractérisée par une diminution des niveaux d'activité antithrombine dans le plasma, entraînant une inactivation altérée de la thrombine et du facteur Xa. Les patients présentent un risque accru de thromboembolie veineuse, généralement dans les veines profondes des bras, des jambes et du système pulmonaire et, occasionnellement, dans d'autres territoires veineux (par exemple, veines ou sinus cérébraux, mésentériques, portes, hépatiques, rénales et/ou rétiniennes).).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
SERPINC1	rs121909551	GG
SERPINC1	rs121909554	GG
SERPINC1	rs28929469	GG
SERPINC1	rs121909567	GG
SERPINC1	rs121909569	AA

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=82

Maladies héréditaires (génétique)

Tumeur desmoïde

La tumeur dismoïde (TD) est une tumeur bénigne des tissus mous, localement invasive et hautement récidivante, mais non métastatique.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
APC	rs62619935	CC
APC	rs876660765	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=873

Maladies héréditaires (génétique)

Urticaire familiale au froid

L'urticaire familiale au froid (FCAS) est la forme la plus légère du syndrome périodique associé à la cryopyrine (CAPS) et se caractérise par des épisodes récurrents d'éruptions cutanées urticariennes provoquées par une exposition au froid, en association avec une fièvre légère, un malaise général, une rougeur des yeux et une arthralgie/myalgie

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
NLRP3	rs121908146	CC
NLRP3	rs121908148	AA
NLRP3	rs28937896	TT
NLRP3	rs151344629	CC
NLRP3	rs180177445	AA
NLRP3	rs180177452	AA
NLRP3	rs180177484	GG
NLRP3	rs180177431	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=47045

Maladies héréditaires (génétique)

Vascularite par déficit en ADA2

Une maladie génétique rare, rhumatologique et systémique, causée par des mutations inactivatrices de l'adénosine désaminase 2, et associant des signes variables d'auto-inflammation, de vasculite et une immunodéficience légère. La présentation clinique est variable et inclut une inflammation systémique chronique ou récurrente, avec de la fièvre, un livedo réticulé ou ramifié, des accidents vasculaires cérébraux hémorragiques ou ischémiques précoces, une neuropathie périphérique, une douleur abdominale, une hépatosplénomégalie, une hypertension portale, une polyarthrite noueuse cutanée, une cytopénie variable et un déficit en immunoglobulines.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
ADA2	rs200930463	CC
ADA2	rs139750129	TT

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=404553

Maladies héréditaires (génétique)

Vasculopathie de l'enfant associée à STING

Un trouble génétique auto-inflammatoire rare et une interféronopathie de type 1 causée par l'activation constitutive de STING (Stimulateur des Gènes de l'Interféron). Il se caractérise par la survenue néonatale ou infantile d'une inflammation systémique et d'une vasculopathie touchant les petits vaisseaux, conduisant à des lésions cutanées, pulmonaires et articulaires sévères. Les patients présentent une fièvre intermittente de bas grade, une toux récurrente et un retard de croissance staturo-pondérale, associés à une maladie pulmonaire interstitielle progressive, une polyarthrite et des lésions squameuses violacées au niveau des doigts, des orteils, du nez, des joues et des oreilles (exacerbées lors d'une exposition au froid), qui progressent souvent vers une ulcération acrale chronique, une nécrose et une auto-amputation.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=425120

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
STING1	rs587777610	CC

Maladies héréditaires (génétique)

Xanthinurie héréditaire

Trouble rare du métabolisme des purines dû à un déficit héréditaire de l'enzyme xanthine déshydrogénase/oxydase qui se caractérise par une très faible (ou indétectable) concentration d'acide urique dans le sang et les urines, et une concentration très élevée de xanthine dans les urines, conduisant à une lithiase urinaire.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
XDH	rs119460972	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=3467

Maladies héréditaires (génétique)

Xanthomatose cérébrotendineuse

La xanthomatose cérébrotendineuse (XCT) est une anomalie de la synthèse des acides biliaires (SAB ;) caractérisée par une cholestase néonatale, une cataracte à début infantile, des xanthomes tendineux débutant chez l'adolescent ou l'adulte jeune et des xanthomes cérébraux avec manifestations neurologiques chez l'adulte.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CYP27A1	rs397515353	GG
CYP27A1	rs121908097	GG
CYP27A1	rs121908098	CC
CYP27A1	rs121908099	GG
CYP27A1	rs397515355	GG
CYP27A1	rs121908102	CC
CYP27A1	rs72551314	CC
CYP27A1	rs533885672	CC
CYP27A1	rs188850202	CC

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=909

Maladies héréditaires (génétique)

Xeroderma pigmentosum

Le xeroderma pigmentosum(XP) est une génodermatose rare caractérisée par une sensibilité extrême aux ultraviolets (UV) induisant des lésions cutanées et oculaires et des cancers cutanés multiples. Il est subdivisé en 8 groupes de complémentation selon le gène atteint: le XP classique (XP A à G) et le XP variant (XP-V;).

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
XPA	rs104894132	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique ?

Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=en&Expert=910

24Genetics

24Genetics Europe HQ
Paseo de la Castellana, 95
Planta 28
Madrid 28046
Spain
+34 910 059 099

24Genetics USA HQ
100 Cambridge St.
14th Floor
Boston MA 02114
Massachusetts - US
+1 (617) 861-2586

UK Cambridge
+44 1223 931143

24Genetics México
Torre Magenta
Paseo de la Reforma, 284
Planta 17
Colonia Juárez
Ciudad de México 06600
México
+52 (55) 9171 2060

24Genetics.com