LBMR : affections de la croissance et du développement oculaires

-- Laboratoire de Biologie Médicale CHU TOULOUSE –

IT-BIO-MS-QUAL-022-01

Descriptif

Le laboratoire de génétique moléculaire du CHU de Toulouse assure l'analyse de 182 gènes (panel NGS) impliqués dans le développement oculaire et responsables de malformations oculaires rares telles les défauts de croissance oculaire (les micro-anophtalmies), les anomalies de fermeture du globe oculaire (les colobomes), les dysgénésies du segment antérieur (regroupant les aniridies, les anomalies de Peters et d'Axenfeld-Rieger) ainsi que les cataractes congénitales. Ces analyses sont développées dans le cadre du diagnostic constitutionnel et prénatal.

Ces activités d'exploration de gènes impliqués dans les déficiences sensorielles se font en lien avec les activités cliniques du Centre de référence (site constitutif) consacré aux Affections Rares en Génétique Ophtalmologique (CARGO) coordonné par le Pr Patrick CALVAS mais aussi en lien avec le CNRK (Centre National de Référence du Kératocône), les Centres de Compétences Maladies Rares (CCMR) des anomalies du développement de l'enfant, des maladies mitochondriales et des surdités du CHU de Toulouse. Elles ont également une portée nationale (Filières santé maladies rares SENSGENE, FILNEMUS et ANDDI-RARES) et Européenne (ERN-EYE).

En lien avec ces activités de diagnostic au sein du laboratoire de référence (LBMR) et du centre de référence (CARGO), une activité de recherche centrée sur les déterminismes génétiques des anomalies du développement oculaire est réalisée au sein du groupe IDREAM de l'unité ToNIC, UMR 1214 INSERM/UPS à Toulouse.

Contacts

Dr Julie PLAISANCIE

Mail : plaisancie.j@chu-toulouse.fr
Tél : 05 61 77 90 65
Tél. Sec. : 05 61 77 90 55
FAX 05 61 77 90 73

Adresse : Laboratoire de génétique moléculaire (BM2), SBMGC, Institut Fédératif de Biologie (IFB), 330 avenue de Grande Bretagne, TSA40031. 31059 Toulouse cedex 9

Liens utiles

CHU DE TOULOUSE - Manuel de prélèvement
Site internet LBM - Pôle biologie - CHU de Toulouse