LBMR : biochimie du métabolisme osseux et phosphocalcique (phénotype et génotype)
- Laboratoire de Biologie Médicale CHU TOULOUSE –
IT-BIO-MS-QUAL-035

1 Descriptif

Le secteur hormonologie et biologie moléculaire du laboratoire de Biochimie de l'Institut Fédératif de biologie propose le diagnostic et le suivi de pathologies du métabolisme du squelette qui comprend les anomalies du métabolisme osseux et les anomalies du métabolisme du calcium et du phosphore. Les pathologies concernées sont entre autres : l'ostéoporose et autres pathologies avec fragilité osseuse de l'enfant et de l'adulte, toutes les situations de rachitismes, d'hypercalcémie ou d'hypocalcémie, d'hypophosphatasie ou d'hyperphosphatasie, d'hyperparathyroïdie ou d'hypoparathyroïdie, d'hypophosphatémie ou d'hyperphosphatémie ou d'anomalies du FGF23.

Les analyses proposées sont des dosages biochimiques et des analyses de biologie moléculaire. Les biologistes du service ont été spécialement formés à ce domaine d'activité autour des maladies héréditaires du métabolisme osseux et sont agréés pour la pratique des analyses biochimiques ou génétiques correspondantes. Référencé sur Orphanet, le laboratoire réalise des diagnostics pour de nombreux centres hospitaliers français. Les activités du laboratoire pour ces pathologies sont étroitement reliées au Centre de Référence Constitutif Maladies Rares du métabolisme du Calcium et du Phosphore (CRMR CaP) (Pr. Salles jean Pierre) et au centre de Compétence des Maladies Osseuses Constitutionnelles (MOC), (Dr Edouard Thomas) de l'Unité d'Endocrinologie, Maladies Osseuses et Génétique, Hôpital des enfants du CHU de Toulouse. L'ensemble de l'activité du CHU pour ces pathologies est aussi référencé dans la filière OSCAR, filière de santé maladies rares des maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage, et dans la filière européenne, « European reference network (ERN) on Bone Rare Disorders » (ERN BOND).

2 Contacts

Dr I. GENNERO
Mail : gennero.i@chu-toulouse.fr
Tél. Sec. : 05 67 69 03 76
FAX 05 67 69 03 77

Adresse : Laboratoire de Biochimie, Institut Fédératif de Biologie, 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