

Laboratoire de Génétique Moléculaire

CHU Necker - Enfants Malades



Noms des biologistes :

BONNEFONT Jean-Paul, GOBIN Stéphanie

Principales indications :

- Amaurose congénitale de Leber
- EOSRD
- Dystrophie rétinienne Rod-cone
- Dystrophie rétinienne Cone-Rod
- Dystrophie maculaire
- Maladie de Stargardt
- Achromatopsie
- CSNB
- Retinoschisis (Panel NGS)

Critères de prise en charge :

- Consentement éclairé
- Prélèvement cas index + parents
- Compte rendu clinique détaillé et bilan ophtalmologique complet avec image de la rétine (AV, refraction, fond d'œil, OCT, ERG...)

Analyses accréditées :

Oui / en cours pour NGS

Contacts



Établissement :

CHU Necker-Enfants Malades

Adresse complète :

Laboratoire de génétique moléculaire
Hôpital Necker-Enfants Malades
Bâtiment Lavoisier - 3^{ème} étage
149 rue de Sèvres
75015 Paris

01 71 19 62 05



Adresse mail des biologistes :

jean-paul.bonnefont@aphp.fr
stephanie.gobin@aphp.fr

