

# **GenMed** News

23 ans au service des maladies génétiques au Maroc

Bulletin du Centre de Génomique Humaine de la Faculté de Médecine et de Pharmacie, UM5 Souissi et du département de Génétique Médicale de l'INH—Rabat

Directeur de la revue: Abdelaziz Sefiani Rédactrice en chef : Imane Cherkaoui Jaouad Rédactrice adjointe: Mariam Tajir

Numéro 6, Juin 2012



#### Sommaire:

Page 1:

**Editorial** 

Page 2:

Événementiel

Page 3:

Nos publications 2012

Page 4:

Nos publications 2012 Press Book

Page 5:

Agenda scientifique Nouvelles mutations

Page 6:

Nos prestations

Les 6èmes Assises de Génétique Humaine et Médicale se sont déroulées cette année à Marseille, au Palais des congrès du Parc Chanot, du 2 au 4 Février 2012 et cela dix ans après la première édition qui s'était tenue en 2002. Cet événement scientifique majeur réunit tous les 2 ans les généticiens Francophones partageant un enthousiasme commun pour la génétique humaine et médicale. Plus de 1200 généticiens ont participé à ces assises. Notre équipe a contribué à cet événement par ses derniers travaux traitant de domaines variés de la génétique et de la biologie moléculaire.



## Éditorial: A propos de la sous-traitance à l'étranger des tests génétiques

Les progrès réalisés dans la compréhension de la fonction du génome humain et de ses variations, ouvrent de nouvelles perspectives pour des pays, comme le Maroc, pour améliorer les soins de santé de leurs populations. Le nombre de tests génétiques utiles au diagnostic, à la prévention des maladies et à l'évaluation de la pertinence et de l'efficacité des nouvelles thérapeutiques ne cessent de croitre. De plus en plus de laboratoires privés étrangers proposent aujourd'hui, dans le cadre d'une sous-traitance, la réalisation de tests génétiques sur des prélèvements biologiques envoyés à partir du Maroc. Sous quelle réglementation se fait cette sous-traitance? Qui détermine la liste des analyses dont la réalisation à l'étranger est nécessaire? Certains de ces tests sont en effet disponibles au Maroc, et leur réalisation à l'étranger est une perte injustifiée de devises. Lorsque un test génétique répond à une vraie indication chez un patient marocain, qui veille à ce que sa sous-traitance à l'étranger se fasse dans le respect des procédures, des conditions réglementaires et surtout au même prix que lorsque ce test est réalisé chez des malades européens.

En raison de la spécificité des tests génétiques, et afin de protéger ses citoyens de toutes les dérives, il est impératif que l'état marocain mette en place rapidement des règles d'éthique et des normes de bonne pratique de la génétique médicale. Dans les pays développés, où la pratique de ces analyses génétiques est de routine, la prescription, la réalisation et le rendu de résultats des tests génétiques sont encadrés par des lois qui déterminent le type des laboratoires qui les réalisent, les conditions de leur réalisation ainsi que la nature des diplômes et la formation requise pour les médecins qui en sont responsables. En l'absence d'un cadre légal similaire, nos patients continuerons malheureusement à payer, au prix fort et en devises, des tests génétiques qui n'ont d'utilité que si ils sont accompagnés d'informations et de conseils prodigués par des généticiens compétents.

Pr. A. Sefiani

Le Centre de Génomique Humaine de l'Université Mohammed V Souissi Organise

## Les Journées du Centre de Génomique Humaine

Les 7 & 8 Décembre 2012 à la Faculté de Médecine et de Pharmacie de Rabat

## **GenMedNews**

## Événementiel

#### Nos collaborations

• Le Centre de Génomique Humaine continue de développer des collaborations scientifiques avec plusieurs structures de recherche et équipes nationales et internationales, sur divers thèmes, dont certains ont été valorisés par des publications scientifiques (voir publications).

#### Nos stages et missions à l'Etranger

- ◆ Le docteur Jaber Lyahyai a effectué une formation à Saragosse en Espagne du 12 au 25 Janvier 2012. Cette formation avait pour but l'apprentissage de techniques diagnostiques : diagnostic de syndrome de Prader Willi et Angelman par étude de méthylation, diagnostic moléculaire du syndrome de l'X fragile.
- ◆ Les docteurs Aziza Sbiti et Fatiha El Kerch ont participé à la première école de myologie, organisée à Beyrouth, Liban du 14 au 18 Mai 2012.

#### Nos staffs et séminaires

- ◆ Le DGM continue à organiser des staffs mensuels multidisciplinaires pour la discussion de dossiers cliniques et l'échange d'informations scientifiques entre généticiens et cliniciens.
- ◆ Le Centre de Génomique Humaine de la Faculté de Médecine et de Pharmacie de Rabat et l'Equipe de Recherche en Epidémiologie et Santé oro-Faciale (ERESOF) de la Faculté de Médecine Dentaire de Rabat ont organisé un Séminaire sur « Génétique et pathologies bucco-dentaires », le 1er Mars 2012 à la Faculté de Médecine Dentaire de Rabat.
- ◆ L'équipe du Département de Génétique Médicale a participé au séminaire « la Pharmacogénétique et la Médecine Personnalisée », organisé par le Collège des sciences et techniques du vivant à l'Académie Hassan II des Sciences et Techniques à Rabat, le 13 Janvier 2012.
- ◆ Le Département de Génétique Médicale et la société Applied Biosystems ont organisé une formation de deux jours sur la technique HRM (Hight Resolution Melting). Cette formation a été animée par Dr Aude LECTARD au Département de génétique médicale, INH, Rabat, les 12 et 13 Mars 2012.

- Le DGM a participé aux 7èmes Journées de la Recherche de la Faculté de Médecine et de Pharmacie de Rabat, organisées au siège de la faculté de Médecine et de Pharmacie de Rabat, le 19 et 20 Avril 2012.
- ◆ Le Professeur A. Sefiani a participé à un atelier organisé, le 17 Mai 2012, par l'association marocaine de soutien et d'aide aux personnes trisomiques (AMSAT) sous le thème : la prise en charge de la trisomie 21 au Maroc, état des lieux et perspectives.

#### **Conventions & Partenariats**

 Une conférence sur « La pharmacogénomique et la médecine personnalisée » a été animée par le Professeur Lopez Pérez, Recteur de l'Université de Saragosse en Espagne, le



lundi 13 février 2011 à la faculté de Médecine et de Pharmacie de Rabat. A l'occasion de cette conférence, une convention de coopération a été signée entre l'université Mohammed V Souissi et l'université de Saragosse.

- Un projet sur l'identification par les approches génomiques et transcriptomiques de nouveaux gènes dans le retard mental et les maladies autosomiques récessives rares a été retenu dans le cadre de la convention CNRST-CNRS. Ce projet de recherche associe notre équipe à l'UMR6218 CNRS de l'université d'Orléans.
- le Département de Génétique Médicale et le Centre de recherche du CHUM de Montréal sous la direction du Professeur Guy Rouleau, ont signé une convention de recherche sous le thème « Étude des maladies génétiques rares dans les populations à fort taux consanguinité ».

#### Départ en retraite

• Le Docteur Souad CHERKAOUI DEQAQI a pris sa retraite anticipée le 30 Juin 2012. Le Docteur Cherkaoui a été une des pre-



mières scientifiques marocaines à se spécialiser en cytogénétique. Elle a participé largement à l'activité diagnostique de notre laboratoire et a contribué à la formation de plusieurs généticiens marocains.

## **GenMedNews**

## Nos publications en 2012

 Tajir M, Elmachad M, Kabbaj N, Laarabi FZ, Barkat A, Amrani N, Sefiani A. Frequencyof IL28B rs12979860 Single Nucleotide Polymorphism Alleles in Newborn Infants and in Patients with Chronic Hepatitis C in Morocco. Genet Test Mol Biomarkers. 2012. Sous presse

Dans cet article, les auteurs ont estimé la fréquence de l'allèle C du polymorphisme SNP rs12979860 de l'IL28B dans la population marocaine et chez un groupe de patients atteints d''hépatite virale C (VHC) traités par l'Interféron alpha pégylée et Ribavirine. La fréquence de l'allèle C du SNP rs12979860 a été estimée à 73% dans la population marocaine. La fréquence de cet allèle dans le groupe des patients atteints de VHC était de seulement 58,3%,. Le génotype CC est plus fréquente dans le groupe 1 (62,5%) que dans le groupe 2.

 Aboussair N, Jaouad IC, Dequaqui SC, Sbiti A, Elkerch F, Yahya B, Natiq A, Sefiani A. Cytogenetic analysis of 5572 patients referred for suspected chromosomal abnormalities in Morocco. Genet Test Mol Biomarkers. 2012;16:569-573.

Dans ce travail, les auteurs décrivent le profil de 5572 patients adressés pour analyse cytogénétique et déterminent la prévalence et le type d'anomalies chromosomiques dans les différents groupes. Parmi les 5572 cas étudiés, 4068 (73%) avaient un caryotype normal et 1504 (27%) présentaient des anomalies chromosomiques. Différents types d'anomalies chromosomiques ont été trouvés. L'anomalie des autosomes la plus fréquente est le syndrome de Down (1095 cas) et le syndrome de Turner (122 cas) pour les anomalies des gonosomes.

• Elmachad M, Elkabbaj D, Elkerch F, Laarabi FZ, Barkat A, Oualim Z, Sefiani A. Frequency of CYP3A5\*1/\*3 in a Moroccan population and effect on Tacrolimus Daily Dose requirements in renal transplants patients. Genet Test Mol Biomarkers. 2012;Jun;16:644-647

Le cytochrome P450 (CYP3A5) semble jouer un rôle important dans l'activité du métabolisme des médicaments. La mutation la plus fréquente dans le gène CYP3A5 est la mutation G6986A dans l'intron 3. Dans cette étude, les auteurs déterminent la fréquence allélique de CYP3A5 \* 3 dans une population marocaine, composée de 108 personnes, dont 10 patients transplantés rénaux. L'allèle CYP3A5 \* 3 était l'allèle le plus fréquent (73,15%). Les auteurs ont aussi évalué l'influence du polymorphisme CYP3A5 sur les doses de tacrolimus, traitement immunosuppresseur, nécessaires pour 10 patients transplantés rénaux recevant du tacrolimus. Les résultats ont montré que, pendant les 3 premiers mois après la transplantation rénale, les exigences quotidiennes de tacrolimus pour les patients hétérozygotes (CYP3A5 \* 3 / \* 1) étaient plus élevés par rapport aux patients homozygotes (CYP3A5 \* 3 / \* 3)  $(0.133 \pm 0.026 \text{ vs } 0.21 \pm 0.037)$ mg / kg / jour). Après le troisième mois, une différence a également été observée, de sorte que la moyenne des besoins quotidiens du tacrolimus pour les patients atteints CYP3A5 \* 3 / \* 3 et CYP3A5 \* 1 / \* 3 était de  $0.053 \pm 0.013$  et  $0.08 \pm 0.014$  mg / kg / jour, respectivement.

• Laarabi FZ, Cherkaoui Jaouad I, Baert-Desurmont S, Ouldim K, Ibrahimi A, Kanouni N, Frebourg T, Sefiani A. The first mutations in the *MYH* gene reported in Moroccan colon cancer patients. Gene 2012;496:55-58

Les auteurs rapportent les premières mutations bialléliques du gène MYH chez 4 patients marocains avec des critères cliniques de MYH associated polyposis (MAP); trois d'entre eux avait un cancer colorectal avec polypose atténuée. Aucune mutation MYH n'a été trouvée chez les patients avec cancer colorectal sans polypose. Malgré la taille de l'échantillon relativement faible, nos résultats suggèrent que la MAP n'est pas une cause fréquente de cancer du côlon au Maroc comme nous l'avions prévu, et l'analyse moléculaire du gène MYH doit être réservée aux patients présentant le phénotype classique de MAP.

Hama I, Ratbi I, Reggoug S, Elkerch F, Kharrasse G, Errabih I, Ouazzani H, Sefiani A. Non association of Crohn's disease with NOD2 gene variants in Moroccan patients. Gene. 2012;499:121-123

La maladie de Crohn est une maladie inflammatoire chronique intestinale multifactorielle. Ces dernières années, plusieurs études d'association et des méta-analyses ont été publiés, portant le nombre d'allèles de susceptibilité à plus de 30 variantes. Cependant, le gène majeur de susceptibilité pour la maladie de Crohn est le gène NOD2 impliqué dans la réponse immunitaire innée. Trois variantes principales de ce gène: p.Arg702Trp, p.Gly908Arg et p.Leu1007fsinsC sont impliqués dans la susceptibilité à la maladie de Crohn. Dans ce travail, les auteurs ont recherché ces trois variantes chez 101 patients marocains atteints de la maladie de Crohn et chez 107 témoins sains. Ces trois variants du gène NOD2 étaient présents chez les patients marocains sans différence significative par rapport aux témoins. Cette étude préliminaire ne montre pas d'association du gène NOD2 et de la maladie de Crohn dans la population marocaine.

• Doubaj Y, Laarabi FZ, Elalaoui SC, Barkat A, Sefiani A. Carrier frequency of the reccurent mutation c.1643\_1644delTG in the XPC gene and birth prevalence of xeroderma pigmentosum in Morocco. J Dermatol 2012;39:382-384.

La Xéroderma pigmentosum (XP) est une maladie génétique rare dont l'incidence en Europe est estimée à 1/1000000. Elle est caractérisée par une hypersensibilité au soleil et aux rayons ultra-violets se traduisant sur le plan clinique par des lésions cutanées prédominantes au niveau des zones photoexposées avec un risque accru de dégénérescence tumorale. Cette génodermatose, de transmission autosomique récessive, est caractérisée par une grande hétérogénéité génétique: 7 groupes génétiques ou groupes de complémentation (A à G) pour la forme classique et un groupe de complémentation pour le XP variant (XP-V). Dans ce travail, les auteurs estiment, par des méthodes d'épidémiologie moléculaire, la prévalence de l'XP au Maroc, ils concluent que cette prévalence, sous l'hypothèse d'équilibre de Hardy- Weinberg et en tenant compte du coefficient de consanguinité, est de 1/80504. Cette prévalence est supérieure à celle retrouvée aux états unis et en Europe.

### Nos publications en 2012

• Funalot B, Topilko P, Arroyo MA, Sefiani A, Hedley-Whyte ET, Yoldi ME, Richard L, Touraille E, Laurichesse M, Khalifa E, Chauzeix J, Ouedraogo A, Cros D, Magdelaine C, Sturtz FG, Urtizberea JA, Charnay P, Bragado FG, Vallat JM. Homozygous deletion of an EGR2 enhancer in congenital amyelinating neuropathy. Ann Neurol. 2012;71:719-723.

Le facteur de transcription EGR2 est exprimé dans les cellules de Schwann, où il contrôle la myélinisation des nerfs périphériques. Les mutations de EGR2 ont été rapportées chez les patients atteints de la maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4E. Les auteurs rapportent l'observation d'un patient atteint de cette pathologie, né de parents consanguins , avec absence d'immunoréactivité EGR2 dans les cellules de Schwann et une délétion homozygote de 10.7 Kb emportant un enhancer de EGR2. Cette mutation est la première anomalie génétique associée à la maladie de Charcot-Marie-Tooth type 4E.

• Lyahyai J, Sbiti A, Barakat A, Ratbi I, Sefiani A. Spinal Muscular Atrophy carrier frequency and estimated prevalence of the disease in Moroccan newborns. Genetic testing Mol Biomarkers. 2012;16:215-8.

L'amyotrophie spinale infantile (ASI) est une maladie autosomique récessive caractérisée par une faiblesse musculaire, sévère et progressive, et une hypotonie dues à la dégénérescence et la perte des motoneurones antérieurs de la moelle épinière et des noyaux du tronc cérébral. Elle est due à une délétion homozygote de l'exon 7 du gène SMNI (Survival Motor Neuron) dans presque 95% des cas. Dans ce travail, les auteurs estiment, par des méthodes d'épidémiologie moléculaire, la prévalence de l'ASI au

Maroc, ils concluent que cette prévalence, sous l'hypothèse d'équilibre de Hardy-Weinberg et en tenant compte du coefficient de consanguinité, est de 1/1800.

• Lamzouri A, Ratbi I, Laarabi FZ, Barkat A, Sefiani A. Low Prevalence of p.G352fsdelG Mutation in Phenylketonuria Patients from Morocco. Genet Test Mol Biomarkers. 2012. Sous presse.

Dans ce travail, les auteurs estiment la fréquence des hétérozygotes pour la mutation p.G352fsdelG du gène PAH, déjà rapportée comme mutation la plus fréquente chez les patients marocains atteints de phénylcétonurie (PKU). Ils concluent que la fréquence des hétérozygotes pour cette mutation serait inférieure à 1/250, et l'incidence des patients atteints de PCU homozygotes pour cette mutation ne devrait pas dépasser 1/100 000. La mutation p.G352fsdelG du gène HAP ne semble pas très répandue dans la population marocaine. Le précédent rapport de cette anomalie comme étant responsable de 62,5% des patients atteints de PKU au Maroc pourrait s'expliquer par un biais de sélection.

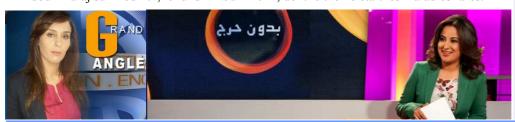
• Tajir M, Arnoux JB, Boutron A, Elalaoui SC, De Lonlay P, Sefiani A, Brivet M. Pyruvate dehydrogenase deficiency caused by a new mutation of *PDHX* gene in two Moroccan patients. Eur J Med Genet 2012. Sous presse.

Les déficits en pyruvate déshydrogénase sont dues à une anomalie du métabolisme énergétique et caractérisées par une détérioration neurologique de gravité très variable. La plupart des cas ont des mutations dans le gène codant pour la sous-unité E1 alpha du complexe pyruvate déshydrogénase. Les auteurs décrivent deux patients marocains non apparentés avec la même nouvelle mutation c.1182 + 2T> C dans le gène PDHX E3.

#### Press — Book

Dans le cadre des efforts de sensibilisation et d'information du grand public sur les maladies rares et les maladies génétiques, les membres du centre de génomique humaine et du DGM ont contribué à l'animation de trois émissions télévisées consacrées à cette problématique :

- Grand angle sur la chaîne 2m, le jeudi 26 Mai 2012, dont le thème était la trisomie 21.
- Sabahiyat sur la chaîne 2m, le vendredi 08 Juin 2012, dont le thème était les maladies rares.
- Bidoun Haraj sur medi1tv, le lundi 11 Juin 2012, dont le thème était les maladies rares.





الأمراض النادرة

ماذا تعرف عن الأمراض النادرة وعدد المصابين بها في المعربة متنى وثيف بيتم تشخيصها وهاذا عن إمكانية المعربة متنى وثيف بيتم تشخيصها وهاذا عدر إمكانية باب الرعاية واستطالت العلاج أي تقييم لأداء الدولة في وماذا عن جمهو المعربة المدني في دعم الأسير وهاذا عن جمهو المعتبرة المدني في دعم الأسير وهاذا عن جمهوا أنه أنه إستراتيجية التحسيس حول الأمراض النادرة وسيل تدبيرها الحد من مضاعفاتها وتحسين جمودة حياة المريض وأسرته ؟ الأمراض النادرة موضوع برنامج "بدون حرج"، بمشاركه كل من عبد العزر برنامج "بدون حرج"، بمشاركه كل من عبد العزر برنامجة، والل بنكيران رئيس الجمعية المغربية للطفولة والأعراض الدماع والأعراض الدماع والأعراض الدماع أستاذ ياحث في علم الاجتماع.

الإثنين 11 يونيو 2012 عنى الساعة 21:40

La liste de nos tests diagnostiques s'enrichit: La diagnostic moléculaire de d'hémochromatose passe à l'activité diagnostique de routine

## Agenda scientifique

- Déficit intellectuel : des gènes au traitement Deuxième Conférence Jacques Monod dédiée au déficit intellectuel: 3-7 Octobre 2012, Roscoff, France
- 15th Society for the Study of Behavioural Phenotypes International Research Symposium and Education Day: Social Phenotypes in Genetic Disorders. 11-13 Octobre 2012, Louvain, Belgique
- 3rd Pan-European Conference on Haemoglobinopathies and Rare Anaemias. 25-26 Octobre 2012, Limmassol, Chypre

- 10th Asia-Pacific Conference on Human Genetics. 5-8 Décembre 2012, Kuala Lumpur, Malaisie
- 7th Alstrom syndrome International Family Conference and Scientific Symposium. 9-13 Mai 2013, Massachusetts, USA.
- 8th International Prader-Willi Syndrome Conference. 17-21 Juillet 2013, Cambridge, UK.

### Nouvelles mutations génétiques dans la population marocaine

Dans le cadre des explorations génétiques réalisées chez les patients marocains atteints de maladies héréditaires, de nouvelles mutations ont été identifiées et enrichissent ainsi notre base de donnée MoHuMuDa..

- La mutation c.4693+1G>A du gène *MLL2* a été identifiée chez un patient marocain atteint du syndrome de Kabuki (Personal data).
- La mutation c.341-2A>G du gène *VHL* chez un patient marocain atteint du syndrome de Von Hippel Lindau ( Personal data).
- La mutation c.731T>C (p.Ile244Thr) du gène *AGXT* chez un patient marocain atteint d'hyperoxalurie primitive type 1 (Personal data).
- La mutation c.919G>T (p.Ala307Ser ) du gène *TSEN54* chez un patient marocain atteint d'hypoplasie pontocerebelleuse type 2A (Personal data).
- La mutation [c.956\_960delAAGAG; c.22G>A] ([p.Glu319GlyfsX3; Asp8Asn] du gène *ADA* chez un patient marocain atteint d'immunodéficience combinée sévère due à un déficit en Adenosine Deaminase. (Personal data).
- La mutation c.851dupA (p.Pro285AlafsX3) du gène *EIF2AK3* chez un patient marocain atteint de dysplasie épiphysaire multiple avec diabète précoce. (Reis AF et al. 2011).
- Deux mutations c.3068dupA (p.Leu710Ser) et c.1034T>G (p.Tyr1023Stop) du gène *WDR19* chez 2 patients marocains atteints de la nephronophtyse. (Bredrup C et al. 2011).
- Des nouvelles mutations du gène *RB1* ont été identifiées chez des familles marocaines avec au moins un cas de rétinoblastome: c.1954A>T, c.371\_372delTA, c.2359C>T, c.1939\_1940delCT, c.640delA, c.1953T>G, c.719-2A>G, c.1654C>T, c.1363C>T, c.1072C>T (Abidi O et al. 2011) et une mutation avec deletion totale du gène *RB1* (Personal data).
- La mutation c.1353dupG (p.Asn452GlufsX4) du gène *CHRNE* chez un patient marocain atteint du syndrome myasthénique congénital associé à un déficit en récepteur de l'acéthylcholine (Personal data).
- La mutation c.6658C>T (p.Arg2220Stop) du gène *FBN1* chez un patient marocain atteint du syndrome de Marfan (Personal data).
- Des nouvelles mutations du gène *BRCA1* ont été identifiées chez des familles marocaines avec syndrome de prédisposition héréditaire au cancer du sein et/ou de l'ovaire: c.181T>G, c.2805delA, c.3279delC, c.5062-5064delGTT, c.2126insA (Tazzite A et al. 2012).
- Une mutation c.56428C>A (p.Ser2143Stop) du gène *BRCA2* a été identifiée chez une famille marocaine avec syndrome de prédisposition héréditaire au cancer du sein et/ou de l'ovaire (Personal data).

## **GenMedNews**

## Nos prestations

Juin 2012, Numéro 6

Le département de génétique médicale de l'institut national d'hygiène offre des prestations de génétique médicale. Ces prestations concernent des analyses de cytogénétique classique et de cytogénétique moléculaire, des analyses de l'ADN et une consultation d'information et de conseil génétique. Ci-dessous la liste des examens réalisés par notre équipe.

Analyse	Indications	Délai	Prix
Caryotype constitutionnel postnatal	Indications du caryotype	4 semaines	800 Dh
Caryotype hématologique	Leucémies	2 semaines	1200 Dh
Recherche d'instabilité chromosomique	Anémie de Fanconi et maladies cassantes	4 semaines	1200 Dh
Recherche postnatale des microdélétions par FISH	Syndromes microdéletionnels : Williams et 22q11	2 semaines	1200 Dh
Recherche de mosaicisme par FISH	Aneuploidies en mosaique : X, Y et 21	2 semaines	1200 Dh
Diagnostic prénatal de la trisomie 21 sur 2 ml de LA	Risque élevé de trisomie 21	3 jours	1200 Dh
Recherche des mutations majoritaires du gène MEFV	Fièvre méditerranéenne familiale	4 semaines	1200 Dh
Recherche de la délétion de l'exon 7 du gène SMN	Amyotrophie spinale et hypotonies congénitales	4 semaines	800 Dh
Recherche de délétions du gène de la dystrophine	Myopathie de Duchenne et de Becker	4 semaines	1200 Dh
Recherche de la mutation 525delT du gène <i>LGMD2C</i>	Dystrophies musculaires autosomiques récessives	4 semaines	1200 Dh
Recherche de la mutation 35delG de la Connexine 26	Surdités autosomiques récessives	4 semaines	1200 Dh
Recherche de la mutation c.144delC du gène AURKC	Infertilité masculine, spermatozoïdes macrocéphales	4 semaines	1200 Dh
Recherche de Facteur Vde Leiden	Maladies thromboemboliques—Maladie abortive	4 semaines	1200 Dh
Recherche des mutations majoritaires du gène HBB	Bêta thalassémies	4 semaines	1200 Dh
Recherche des mutations de l'exon 10 du gène CFTR	Mucoviscidose	4 semaines	1200 Dh
Recherche des mutations majoritaires du gène MYH	Cancer du colon sur polypose atténuée : MAP	4 semaines	1200 Dh
Recherche de la mutation c.3233C>G du gène <i>IDUA</i>	Maladie de Hurler	4 semaines	1200 Dh
Recherche des mutation c.1643_1644delTG du gène XPC	Xeroderma Pigmentosum	4 semaines	1200 Dh
Recherche de la mutation V617F du gène JAK2	Syndromes myéloprolifératifs non LMC	4 semaines	1200 Dh
Recherche des mutations G380R et N540K du gène FGFR3	Achondroplasie / Hypochondroplasie	4 semaines	1200 Dh
Recherche sur demande d'une mutation connue	Familles avec mutation identifiée	10-12 sem	Nous contacter
Génotypage IL28B (rs12979860)	Hépatite virale C	1-2 sem	600 Dh
Recherche des mutations C187G et G845A du gène HF2	Hémochromatose	4 semaines	1200 Dh
Conseil génétique et dysmorphologie (Hôpital)	Maladies génétiques et syndromes polymalformatifs		60 Dh

### Pour nous contacter

27, avenue Ibn Batouta, BP 769 Rabat - Maroc www.sante.gov.ma/Departements/INH

<u>Tél:</u> +212.(05)37.77.19.02 / +212.(05)37.77.19.65 <u>Fax:</u> +212.(05)37.77.20.67 / +212.(05)37.68.16.53

Courrier: secretariadgm@yahoo.fr