

Contributions des étudiants en médecine vétérinaire aux site web www.labgenvet.ca :

5^o année, Stages de recherche (Labo de diagnostiq Labgenvet)

Dr Guy Labbé, MON/2019

Contribution :

[Blogue, chien. Merle-dapple](#)

[Maladies génétiques canines, fonctions de recherche](#)

[Maladies génétiques félins, fonctions de recherche](#)

Dre Emily Morgan, MON/2020

[Blogue, chien. Collapse induit par l'exercice](#)

[Page de maldie, chien. Hyperoxalurie](#)

[Page de maldie, chien. CLAD](#)

[Page de maldie, chien. Hypomineralisation dentaire](#)

[Page de maldie, chien. Épilepsie myoclonique juvenile](#)

[Page de maldie, chien. Polykystique rénale, Bull terrier](#)

[Page de maldie, chien. Neuropathie sensorial](#)

[Page de maldie, cheval. Carcinome épidermoïde oculaire](#)

Dre Marine Rullier, MON/2020

[Blogue, cheval. HYPP](#)

[Blogue, chien. Glaucome primaire](#)

[Page de maldie, chien. Ichtyose, Bouledogue américain](#)

[Page de maldie, chien. Acrodermatite létale, Bull terrier](#)

[Page de maldie, chien. Hyperkeratose héréditaire des coussinets plantaires](#)

Dre Cloé Fradet, MON/2020

[Blogue, chats. Groupes sanguins](#)

Dr Antoine Cornyer, MON/2020

[Page de maldie, chien. Cardiomyopathie dilatée, gène TTN](#)

[Page de maldie, chien. Microphthalmie congénitale, Wheaton](#)

[Page de maldie, chien. Glaucome primaire ouvert, Griffon](#)

1^o année, Classe de 2027, DMV14122

CHAT

Rémi Bissonnette et Mateo Lebel Tamayo

Emmanuelle Jetté et Aylin Abanto

Claudia Lachapelle et Lara Bernard

Alex Raymond-Couturier et Sarah-Maude Paquette

Page de maladie

[Burmese Head Defect \(Discovered in the Burmese\)](#)

[Congenital Erythropoietic Porphyria c.140T>C](#)

[Cystinuria Type B \(Variant 3\)](#)

[Factor XII Deficiency \(Variant 1\)](#)

Coralie Maheux et Maëla Larin
Samantha Patterson et Sara Puligandla
Annabelle Perron et Charlie Dufour
Marie-Rose Brûlé et Sandrine Laurent
Jennifer Lebel et Kim Gagnon-Clusault
Anne-Sophie Corriveau-Roy, Amélia Bricault
Gilbert Kirouac et Laurence Banville

CHIEN

Sabrina Girardin et Chloé Giard-Montpetit
Lyanne St-Amour & Léane Trudel-Chénard
Sara Gauvin et Rosalie Lacasse
Sydney King et Syrah Deraspe
Tommy Hamelin-Labrecque et Emma Quiniou
Anne-Sophie Perrault et Maria Enachescu
Audrey Grenier et Charlotte Gosselin
Sabrina Caroselli et Roxanne Richer
Gabrielle Després et Lara-Michèle Bellemare
Sandrine Beaumont-Courtois et Jay Muir
Marie-Pier Gendron et Savannah Campbell
Maria Barg et Justine La Penna
Laurence Provost et Lena Marchand
Laurence Danvoye & Janessa Savaria
Laurie-Maude Huot & Iris Andrea Garcia Rosales
Nicolas Mathieu et Gabriel Vallée
Giang MV
Chloé Hicher et Noémie Lacroix
Sam Boutin-Bigras et Nikita Negi
Malory Lacroix et Ariane Lalande
Anthony Daraiche & Nathan Groleau-Rouleau
Emmanuelle Marullo Masson et Dominique Marullo-Masson
Emy Beaudoin et Lélia Voyer
Samy Chami-Tondreau et Emilie Gagnon
sarah lidam et julianne leclair

[Factor XII Deficiency \(Variet 2\)](#)
[Familial Episodic Hypokalemic Polymyopathy \(Burmese\)](#)
[Hyperoxaluria Type II](#)
[Lipoprotein Lipase Deficiency](#)
[MDR1 Medication Sensitivity](#)
[Myotonia Congenita](#)
[Progressive Retinal Atrophy \(Bengal\)](#)

[Acute Respiratory Distress Syndrome \(Dalmatian, ANLN-related\)](#)
[Alexander Disease \(Labrador Retriever, GFAP-related\)](#)
[Canine Scott Syndrome \(CSS\) \(German Shepherd Dog, ANO6-related\)](#)
[Chondrodysplasia, Disproportionate Short-limbed \(Norwegian Elkhound, ITGA10\)](#)
[Encéphalopathie, nécrotique \(SLC19A3-related\)](#)
[Congenital Eye Malformation \(Golden Retriever, SIX6-related\)](#)
[Congenital Myasthenic Syndrome \(Golden Retriever, COLQ-related\)](#)
[Congenital Stationary Night Blindness \(CSNB\) \(Briard, RPE65-related\)](#)
[Dilated Cardiomyopathy \(DCM\) \(Schnauzer, RBM20-related\)](#)
[Ehlers-Danlos Syndrome \(Chihuahua, Poodle, COL5A2-related\)](#)
[Factor VII Deficiency \(Beagle, F7-related\)](#)
[Hereditary Ataxia \(Belgian Malinois, SLC12A6-related\)](#)
[Ichthyosis \(Great Dane, SLC27A4-related\)](#)
[Intestinal Cobalamin Malabsorption \(Beagle, CUBN-related\)](#)
[Muscular Dystrophy \(CKCS-MD\) \(Cavalier King Charles Spaniel, DMD-related\)](#)
[Muscular Dystrophy, Ullrich Type \(Landseer, COL6A1-related\)](#)
[Muscular Hypertrophy \(Double Muscling\) \(Whippet, MSTN-related\)](#)
[Myotubular Myopathy \(Rottweiler, MTM1-related\)](#)
[Neuronal Ceroid Lipofuscinosis 8 \(NCL8\) \(Australian Shepherd, CLN8\)](#)
[Nonsyndromic hearing loss \(Rottweiler, LOXHD1-related\)](#)
[Pyruvate Kinase \(PK\) Deficiency \(Pug, PKLR-related\)](#)
[Stargardt Disease \(Labrador Retriever, ABCA4-related\)](#)
[Von Willebrand's Disease, Type 1 \(VWD 1\) \(Doberman, VWF-related\)](#)
[Von Willebrand's Disease, Type 3 \(VWD 3\) \(Scottish Terrier, VWF-related\)](#)
[Megaesophagus \(German Shepherd, MCHR2-related\)](#)

maxine aubin et ellycia manata
Jennifer Liu et Katie Schunk

CHEVAL

Mégane Malouin et Laurie-Ann Laflamme
Marilie Brouillard et Fannie Pelletier
David Blouin-Jean et Anthony Labbé

VACHE

Anne-Marie Fortier et Mathilde Proulx
Mélina Gilbert et Christy El-Freih
Alexandra Ronci et Léonie Ward

1° année, Classe de 2028, DMV14122

CHAT

James Bérubé 🐱 & Jérémy Groleau-Rouleau 🐱
Casandra Gilbert 🐱 & Sarah-Maude Paquet 🐱
Liza Shahin 🐱 & Arianne Bélanger-Bouchard 🐱
Andy Yin 🐱 & Lindsey Gillespie 🐱
Laury-Ann Giasson et Sofia Ostriolo
Siba Moukarzel 🐱 & Sarah Goulet 🐱
Maria Yuni Valerio 🐱 & Sara Mai Faucher 🐱
Angélika Racicot 🐱 & Mégane Plourde 🐱
Allie-Sun Turcotte 🐱 & Alice Asselin 🐱
Judith Baillet 🐱 & Constance Chalifoux 🐱
Éloïse Bonneville 🐱 & Élyane Moreau 🐱
Gabrielle Raymond 🐱 et Célia Deconinck-Vandevoorde 🐱
Mathieu Guy-Samson 🐱 & May Lapierre-Olivier 🐱
Leah Lallouz 🐱 + Camille Rivest 🐱

CHIEN

Kelly Savoie 🐶 et Alicia Labrecque 🐶
Amélie Poirier 🐶 & Lea Minogue 🐶
Leah Lagueux 🐶 & Michaelle Jean 🐶

[Ichthyosis \(Golden Retriever Type 2, ABHD5-related\)](#)
[Deafness \(Rottweiler, LOXHD1-related\)](#)

[Dwarfism \(Miniature Horse, ACAN-related\)](#)
[Myositis, Immune Mediated \(Quarter Horse, MYH1-related\)](#)
[Hoof Wall Separation Syndrome \(Connemara Pony, SERPINB11-related\)](#)

[Cardiomyopathy, dilated \(Holstein, OPA3-related\)](#)
[Cleft palate \(Limousin, MYH3-related\)](#)
[Double-outlet right ventricle \(Chianina cattle, NUMB-related\)](#)

[Wilson disease \(ATP7B related\)](#)
[Cardiomyopathy, hypertrophic, MYH7-related](#)
[Methaemoglobinaemia, CYB5R3-related](#)
[Fibrodysplasia ossificans \(ACVR1 related\)](#)
[Retinal atrophy, progressive, KIF3B-related](#)
[Chondrodysplasia, UGDH-related](#)
[Coat colour, albinism, oculocutaneous, HPS5-related](#)
[Cerebral dysgenesis, PEA15 related](#)
[Encephalopathy, ASPA-related](#)
[Cardiomyopathy, hypertrophic, ALMS1-related](#)
[Skeletal dysplasia, LTBP3-related](#)
[Retinopathy, RDH5-related](#)
[Glycogen storage disease II \(GAA related\)](#)
[Muscular dystrophy, Becker type \(DMD related\)](#)

[Bernard-Soulier Syndrome \(Cocker Spaniel, GP9-related\)](#)
[Cystinuria Type II-A \(Australian Cattle Dog, SLC3A1-related\)](#)
[Deafness and Vestibular Dysfunction \(Doberman Pinscher, PTPRQ-related\)](#)

Liana Maillette 🐾 et Zoé Bellemare-Alford 🐾
 Maria Gorelik 🐾 + Rosemarie Laporte 🐾
 Victoria Blouin 🐾 et Ariane Vézina 🐾
 Anne Denoncourt 🐾 et Nick Manseau 🐾
 Jeanne St-germain 🐾 et Alice Beillouin 🐾
 Jade Fournier 🐾 + Maria P. Reina 🐾
 Maude Robin 🐾 et Shao Doyon-Degroote 🐾
 Catherine Lalanne 🐾 et Katherine Bourgon 🐾
 marilou guite 🐾 et alexandre dubé 🐾
 Victoria Leblanc 🐾 et Marilou Brisson 🐾
 Marie Dubois 🐾 et Maëlle Laforce-Lemyre 🐾
 Alice Hébert 🐾 et Lauren Ding 🐾
 Anthony Turcotte 🐾, Jonathan Hotte 🐾
 Alexy Oats 🐾 & Carle 🐾
 Mahis Groleau-Rouleau et Louis-Philippe Hamelin

CHEVAL

Mégane Demers 🐾 et Marie Ladet 🐾
 Abigaël Lequin 🐾 et Éloïse Bédard-Sabourin 🐾
 Justine Gagnon 🐾 et Sarah-Maude Grondin 🐾
 Mégan Dugas 🐾 et Manar Zekhnini 🐾
 Heidi F-G 🐾 & Sandrine 🐾
 Océanne Michaud 🐾 et Anne-Li Loiselle 🐾
 Éliane Jutras 🐾 et Alexia Croteau 🐾

VACHE

Simon Larue 🐾 et Camille Barr 🐾
 Kim CR 🐾 et Albert Tannous 🐾
 Robin Delisle 🐾 et Béatrice Laplante 🐾
 Léa C. 🐾 et Olivier Aïtcin 🐾
 Elyse Riendeau et Noemi Roy
 Mariane Robinson 🐾 et Mélissa Gendron 🐾
 Yasmine Caldas 🐾 & Carollanne Garneau 🐾
 Sarah Blouin 🐾 et Léah Proulx 🐾

[Hemophilia A \(Old English Sheepdog, F8-related\)](#)
[Hereditary Footpad Hyperkeratosis \(Irish Terrier, Kromfohrländer, FAM83G-related\)](#)
[Inflammatory Myopathy \(Dutch Shepherd Dog, SLC25A12-related\)](#)
[Juvenile Encephalopathy \(Parson Russell Terrier\)](#)
[Muscular Dystrophy \(Norfolk Terrier, DMD-related\)](#)
[Osteochondrodysplasia \(Miniature Poodle, SLC13A1-related\)](#)
[Pituitary Dwarfism \(Karelian Bear Dog, POU1F1-related\)](#)
[Primary Ciliary Dyskinesia \(PCD\) \(Alaskan Malamute, NME5-related\)](#)
[Leukoencephalomyelopathy \(Leonberger, CNTNAP1-related\)](#)
[Macular corneal dystrophy \(Labrador retriever, LOC489707-related\)](#)
[Cardiomyopathy, dilated, LMNA-related](#)
[Necrotising myelopathy \(IBA57 related\)](#)
[Cardiomyopathy, dilated, ABCC9-related](#)
[Ciliary dyskinesia, primary, STK36-related](#)
[Recurring pulmonary inflammatory disease \(AKNA related\)](#)

[Hypoparathyroidism \(Thoroughbred, RAPGEF-related\)](#)
[Naked Foal Syndrome \(Akhal-Teke horse, STI4-related\)](#)
[Atlanto Occipital Fusion \(Arab, HOXD3-related\)](#)
[Hydrocephalus \(Belgian, B3GALNT2-related\)](#)
[Dwarfism, ACAN-related](#)
[Skeletal atavism \(SHOX related\)](#)
[Hoof wall separation syndrome \(SERPINEB11 related\)](#)

[Chediak-Higashi Syndrome \(Japanese Black, LYST-related\)](#)
[Renal Dysplasia \(chronic Interstitial Nephritis\) \(Japanese Black, CLDN16-related\)](#)
[Complex vertebral malformation \(Holstein, SLC35A3-related\)](#)
[Haemophilia A \(Simmental, Japanese Brown, F8-related\)](#)
[Skeletal-cardio-enteric dysplasia \(Romagnola cattle, MAP2K2-related\)](#)
[Charcot Marie Tooth disease \(Holstein, FGD4-related\)](#)
[Neuropathy with splayed forelimbs, UCHL1-related](#)
[Waardenburg syndrome, type 2A \(MITF related\)](#)

1^o année, Classe de 2029, DMV14122

CHAT

Emilia Kozina et Amanda Amorim
Soo Yeon Park et Emily Choi
Xavia Boucher Ramos et Annabelle Chaput
Agathe Frainais et Justine Bilodeau
Camille Brault et Valérie Lepage
Léa Robidoux et Morgane Langlois
Audigan Vaslier et Henry Nguyen
Laurie Bellemare et Justine Moreau
Mariane Robitaille Kassandra Bouchard-Dion
Alexanne Guy Kayla Cyr
Ouiam Guissous Laurie-Anne Dault
Cassie Champoux Anya Cloutier-Vilhubert
Lucas Castonguay Paul Olteanu

CHIEN

Adam Nachate et Nelson Coto-Mendoza
Stéphanie Dupuis et Kayla Levine
Rose Patenaude et Sarah Théorêtand
Tommy Pepin et Félix Levine
Arianne Rousseau et Clarisse Prévost
Mathilde Bonnier Charlotte Dubois
Aziliz Duverger et Stéphanie Belhumeur
Audrey Veilleux Benjamin Laboissonnière
Emily Pothier et Julia Vermeulen
Charlyze Simard-Caron et Elizabeth Gaudreault
Marc-Aurèle Burgess et Lucas Bernard
Maude Boisvert et Sarah-Maude Paquin
Xavier Bouchard et Marc-André Latreille
Laetitia Mantha et Émily Valois
Anthony Racette et Simon Destrempes
Tatiana Gallien et Laurence Sader
Catherine Sévigny, Arianne Desautels et Coralie L'Ériger

[Autoimmune lymphoproliferative syndrome \(FASLG related\)](#)
[Classical Ehlers-Danlos syndrome \(cEDS\), COL5A1-related](#)
[Chediak-Higashi syndrome, \(LYST related\)](#)
[Niemann-Pick disease, type A \(SMPD1 related\)](#)
[Polycystic kidney disease-2 \(PKD2 related\)](#)
[Factor XI deficiency \(F11 -related\)](#)
[Pyknodysostosis \(CTSK -related\)](#)
[Myotubular myopathy 1 \(MTM1 -related\)](#)
[Osteogenesis imperfecta \(CREB3L1 -related\)](#)
[Vitamin D-deficiency rickets, type II \(VDR related\)](#)
[Xanthinuria, type I \(XDH related\)](#)
[Auditory-pigmentary syndrome \(PAX3-related\)](#)
[Osteochondromatosis \(EXT1 -related\) chez le chat](#)

[Cerebellar Cortical Degeneration \(CCD\) \(Vizsla, SNX14-related\)](#)
[Cystic Renal Dysplasia and Hepatic Fibrosis \(Norwich Terrier, INPP5E-related\)](#)
[Osteochondromatosis \(American Staffordshire Terrier, EXT2-related\)](#)
[Pituitary-Dependent Hyperadrenocorticism \(Poodles, CRHR1-related\)](#)
[X-Linked Ectodermal Dysplasia \(XHED\)](#)
[X-Linked Hereditary Nephropathy \(Navasota Dog, Samoyed; XLHN\)](#)
[Copper toxicity \(Bedlington Terrier, COMMD1-related\)](#)
[Deafness \(Rhodesian Ridgeback, EPS8L2-related\)](#)
[Deafness \(Beauceron, CDH23-related\)](#)
[Ataxia, HACE1-related](#)
[Lissencephaly and cerebellar hypoplasia, RELN-related](#)
[Ataxia, cerebellar, RALGAPA1-related](#)
[Vitamin D-deficiency rickets, type IA \(CYP27B1 related\)](#)
[Hyperkplexia, GLRA1-related](#)
[Retinal atrophy, progressive, GUCY2D-related](#)
[Neuroaxonal dystrophy, RNF170-related](#)
[Leigh syndrome, NDUFS7-related](#)

Angelina Pistilli et Kiara Tommasini
Justin Côté et Benjamin Rousseau
Sandrine Guay et Gabrielle St-Louis

CHEVAL

Karen Larose Labrecque et Élie Archambault
Sandrine Jobin et Rose Laflamme
Mélody Nault et Julie-Pier Roussel
Marie-Lune Foczeny et Mélyna Bergeron
Camélia Gaudreau et Gabrielle Perot

VACHE

Flavie Cloutier et Lucie Hoang
Audrey Boudreault et Juliana Bouchard
Elie Tremblay Élodie Cardin
Emma Nouhaud Marianne Lessard-Mastine
Kim Cloutier Rattelle et Sierra Mrozinski
Auréli Moreau et Sofia Pinero-Tabah
Anabelle Garneau et Emmy Barthe

1^o année, Classe de 2030, DMV14121

CHAT

Zoé Gauthier et Juliette Plante
Yihu Tang et Salim El Moustaghfir
Kamille Barré et Alexandra Caron
Delphine Legault et Sarah Elabaid
Alexia Petitclerc et Erika Lacerte
Catherine Comeau et Lilou Pitre
Léa Bolduc et Lola Kokta-Gagnon
Sonia Cellini et Daphnée Pothier
Mark-Olivier Gingras et Anné-Marie Andrei
Maxym Mercier et Samya Legault
Jody Shao et Judy Zhong
Anatasia Gilbert et Stéphanie Gilbert

[Immunodeficiency, CARD9-related](#)
[Pontocerebellar hypoplasia, AMPD2-related](#)
[PCYT2 deficiency](#)

[Myotonia \(CLCN1 related\)](#)
[Multiple ocular defects \(PMEL related\)](#)
[Auditory-pigmentary syndrome, PAX3-related](#)
[Immunodeficiency syndrome, SLC5A3-related](#)
[Lavender Foal Syndrome, MYO5A-related](#)

[Syndactyly \(Mule Foot\) \(Holstein, Angus, Simmental, LRP4-related\)](#)
[Hernia, abdominal, Charolais cattle, TWIST1-related](#)
[Epidermolysis bullosa, junctional, Charolais cattle, ITGA6-related](#)
[Convulsions and ataxia, familial, Angus cattle, CACNA1A -related](#)
[Lymphocyte intestinal retention defect, Holstein, ITGB7 -related](#)
[Spongiform encephalopathy, susceptibility/resistance to, PRNP -related](#)
[Chondrodysplasia, Japanese cattle, Tiroler Grauvieh cattle, EVC2-related](#)

[Adhésion déficiente des leucocytes \(LAD\) \(liée à ITGB2\)](#)
[Rachitisme par carence en vitamine D \(VDDR\) \(liée à CYP2R1\)](#)
[Céroïdes-lipofuscinoses neuronales 7, NCL7 \(lié à MFSD8\)](#)
[Céroïdes-lipofuscinoses neuronales 6, NCL6 \(liée à CLN6\)](#)
[Thrombasthénie, de Glanzmann \(liée à ITGA2B\)](#)
[Dysplasie de la tige pileaire \(liée à DSG4\)](#)
[Dermatosparaxis, Syndrome d'Ehlers-Danlos, dEDS \(liée à ADAMTS2\)](#)
[Trouble du comportement en sommeil paradoxal \(lié à FAM8A1\)](#)
[Morphologie du poil, « Glitter » \(liée à FGFR2\)](#)
[Hémophilie A \(liée à H8\)](#)
[Chondrodysplasie, phénotype Munchkin \(liée à UGDH\)](#)
[Mucopolidose de type II \(liée à GNTFAB\)](#)

CHIEN

Maxime Portmann et Laurent Savard
Félix Alain et Anthony Sauvageau
Marie-Audrey Lahaye et Maude Richard
Audrey Asselin et Carolane Déragon
Émilie Pagé et Elizabeth Carignan
Janik Felcarek-Hop et Isabella Drouin
Clémence Berguet et Rose Lafortune
Anne Bohan Lu et Sara Michelle Goulet
Alexis Dubois et Alexandre Chtrevenskii
Camille Davidson et Annabelle Séguin
Lea Fathallah et Maria-Elise Sotrea
Kayla Kulisek et Laura Tinmouth
Florence Gaudreault et Anne-Sophie Goyer

CHEVAL

Frédérique Desrosiers et Annie-Jade Bougeois
Maude Cadoret et Ana-Gloria Barcelo Jimenez
Marie-Jane Grady et Mariya Sushko
Nouha Essadre et Leanna Dhanoa

VACHE

Daphné Dubé et Justine Gauthier
Eve-Marie Lemire et Anne-Gabrielle Piché
Edouard Doyon et Aly Shalaby
Charlie Savard et Agathe Beauséjour
Sarah-Isa Gagné et Catherine Prevost
Camille Daigneault et Kaitlyn Lewis
Evelyn Breton et Ellyange Rancourt
Loic Sicotte et Laurianne D'Ambroise
Daniel Looi, Emily Sun et Luofei Shi
Anaïs Robert et Juliette Beaumier
Léonie Gameau et Nadia Faucher
Éloïse Paquette et Mathilde St-Pierre
Zoé Caron et Sophia Léger

[Ostéopathie craniomandibulaire \(liée à SLC35D1\)](#)

[Déficit en facteur XI \(lié au F11\)](#)

[Immunodéficience combinée sévère liée à l'X, X-SCID \(liée à IL2RG\)](#)

[Surdit   \(li  e    KLF7\)](#)

[Syndrome de dystonie-ataxie \(li  e au TNR\)](#)

[Neuropathie h  r  ditaire sensorielle et autonome \(insensibilit   cong  nitale    la douleur\)](#)

[Microphthalmie avec anomalies h  matopo  i  tiques \(li  es    DNAJC21\)](#)

[Ataxie spinoc  r  belleuse \(li  e    ITPR1\)](#)

[Toxicit   du cuivre, maladie de Wilson \(li  e    ATP7B\)](#)

[Ataxie c  r  belleuses \(li  e    SELENOP\)](#)

[Syndrome de longue QT \(li  e    KCNQ1\)](#)

[R  tinopathie avec carence en vitamine E \(RVED\) et ataxie \(li  e au TTPA\)](#)

[Ichtyose \(li  e au DSP\)](#)

[  il de tigre \(li      SLC24A5\)](#)

[Inversion sexuelle XY \(li  e au SRY\)](#)

[Pelage boucl   \(li  e    KRT25, SP6\)](#)

[Nanisme \(li      B4GALT7\)](#)

[Dysplasie ectodermique hypohidrotique \(HAD\), li  e    l'X \(li  e    EDA\)](#)

[Faiblesse musculaire, MW \(li  e    CACNA1S\)](#)

[Lipofuscinose c  ro  de neuronale 3, NCL3 \(li  e    CLN3\)](#)

[Syndrome d'Ehlers-Danlos classique \(li      COL5A2\)](#)

[Infertilit   \(li  e    ABHD16B\)](#)

[Hyperplasie interdigitale \(li  e    ROR2\)](#)

[Nanisme \(li  e    ACAN\)](#)

[Osteogenesis imperfecta, type II \(li  e    COL1A1\)](#)

[Nanism \(li  e    GON4L\)](#)

[Spermatozo  ides    queue courte \(li  s    ARMC3\)](#)

[Avortement et mortinaissance \(li  s    MIMT1\)](#)

[Ichtyose \(li  e    ABCA12\)](#)

[Atrophie musculaire spinale \(li  e au KDSR\)](#)