



**HOPITAUX UNIVERSITAIRES LA PITIE
SALPETRIERE-CHARLES FOIX**
**Unité Fonctionnelle de Neurogénétique Moléculaire et
Cellulaire**

Département de Génétique Médicale d'APHP-Sorbonne Université
Centre de Génétique Moléculaire et Chromosomique
(<http://www.cgmc-psl.fr>)
Pôle de Biologie Médicale et Pathologie

Bât. de la Pharmacie – Rue de l'Infirmier Générale
Hôpitaux Universitaires
Pitié Salpêtrière - Charles Foix
47/83 boulevard de l'Hôpital 75013 PARIS

Liste des gènes étudiés en diagnostic moléculaire avec le panel spécifique aux paraplégies spastiques héréditaires

Gène	N° SPG (ou syndrome associé)	Transmission	Références (selon Lo Giudice <i>et al.</i> , Exp Neurol. 2014)	N° Gène OMIM
ABCD1	aucun n° SPG	X	Mosser J <i>et al.</i> , Nature 1993	300371
ALDH18A1	SPG9	AD et AR	Coutelier M <i>et al.</i> , Brain 2015	138250
ALS2	aucun n° SPG	AR	Wakil SM <i>et al.</i> , Gene 2014	606352
AP4B1	SPG47	AR	Bauer P <i>et al.</i> , Neurogenetics 2012	607245
AP5Z1	SPG48	AR	Slabicki M <i>et al.</i> , PLoS Biol. 2010	613653
ATL1	SPG3A	AD	Zhao X <i>et al.</i> , Nature Genet. 2001	606439
B4GALNT1	SPG26	AR	Boukhris A <i>et al.</i> , Am. J. Hum. Genet. 2013	601873
BICD2	aucun n° SPG	AD	Novarino G <i>et al.</i> , Science 2014	609797
BSCL2	SPG17	AD	Windpassinger C <i>et al.</i> , Nature Genet. 2004	606158
CAPN1	SPG76	AR	Gan-Or Z <i>et al.</i> , Am. J. Hum. Genet. 2016	114220
CPT1C	SPG73	AD	Rinaldi C <i>et al.</i> , JAMA Neurol. 2015	608846
CYP2U1	SPG56	AR	Tesson C <i>et al.</i> , Am. J. Hum. Genet. 2012	610670
CYP7B1	SPG5A	AR	Tsaousidou M <i>et al.</i> , Am. J. Hum. Genet. 2008	603711
DDHD1	SPG28	AR	Tesson C <i>et al.</i> , Am. J. Hum. Genet. 2012	614603
DDHD2	SPG54	AR	Schuurs-Hoeijmakers JHM <i>et al.</i> , Am. J. Hum. Genet. 2012	615003
ENTPD1	SPG64	AR	Novarino G <i>et al.</i> , Science 2014	601752
ERLIN1	SPG62	AR	Novarino G <i>et al.</i> , Science 2014	611604
ERLIN2	SPG18	AR	Alazami A <i>et al.</i> , Neurogenetics 2011	611605
FA2H	SPG35	AR	Dick KJ <i>et al.</i> , Hum. Mutat. 2010	611026
GBA2	SPG46	AR	Martin E <i>et al.</i> , Am. J. Hum. Genet. 2013	609471
HSPD1	SPG13	AD	Hansen JJ <i>et al.</i> , Am. J. Hum. Genet. 2002	118190
IBA57	SPG74	AR	Lossos A. <i>et al.</i> , Neurology 2015	616451
KIF1A	SPG30	AD et AR	Erlach Y <i>et al.</i> , Genome Res. 2011	601255
KIF1C	SPG58	AR	Novarino G <i>et al.</i> , Science 2014	603060
KIF5A	SPG10	AD	Reid E <i>et al.</i> , Am. J. Hum. Genet. 2002	602821
L1CAM	SPG1	X	Jouet M <i>et al.</i> , Nature Genet. 1994	308840
MARS	SPG70	AR	Novarino G <i>et al.</i> , Science 2014	156560
NIPA1	SPG6	AD	Rainier S <i>et al.</i> , Am. J. Hum. Genet. 2003	608145
PLP1	SPG2	X	Saugier-Verber P <i>et al.</i> , Nature Genet. 1994	300401
PNPLA6	SPG39	AR	Rainier S <i>et al.</i> , Am. J. Hum. Genet. 2008	603197
REEP1	SPG31	AD	Zuchner S <i>et al.</i> , Am. J. Hum. Genet. 2006	609139
REEP2	SPG72	AD et AR	Esteves T <i>et al.</i> , Am. J. Hum. Genet. 2014	609347
SACS	ARSACS	AR	Engert JC <i>et al.</i> , Nature Genet. 2000	604490
SETX	Juvenile Amyotrophic Lateral Sclerosis 4	AD et AR	Chen YZ <i>et al.</i> , Am. J. Hum. Genet. 2004	608465
SLC33A1	SPG42	AD	Lin P <i>et al.</i> , Am. J. Hum. Genet. 2008	603690
SPART/SPG20	SPG20	AR	Patel H <i>et al.</i> , Nature Genet. 2002	607111
SPAST	SPG4	AD	Hazan J <i>et al.</i> , Nature Genet. 1999	604277
SPG11	SPG11	AR	Stevanin G <i>et al.</i> , Nature Genet. 2007	610844
SPG21	SPG21	AR	Simpson MA <i>et al.</i> , Am. J. Hum. Genet. 2003	248900
SPG7	SPG7	AD et AR	Casari G <i>et al.</i> , Cell 1998	602783
UBAP1	SPG80	AD	Farazi Fard MA <i>et al.</i> , Am J Hum Genet 2019	618418
VCP	aucun n° SPG	AD	de Bot ST <i>et al.</i> , Brain 2012	601023
WASHC5/KIAA0196	SPG8	AD	Valdmanis PN <i>et al.</i> , Am. J. Hum. Genet. 2007	610657
ZFYVE26	SPG15	AR	Hanein S <i>et al.</i> , Am. J. Hum. Genet. 2008	612012

Transmission : AD : autosomique dominant ; AR : autosomique récessive ; X : liée au chromosome X.