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)**
DMU : Biologie et Génomique Médicales

Bâtiment de la Pharmacie
Secteur Salpêtrière
47/83, boulevard de l'Hôpital
75651 PARIS cedex 13

Liste des gènes étudiés en diagnostic moléculaire des dystonies avec le panel NGS

Gène	N°DYT	Mode de transmission	Pathologie OMIM	Référence
ADCY5	-	AD	Dyskinesia with orofacial involvement	*Chen et al., 2014; Carapito et al., 2015; Dean et al., 2019*
ANO3	DYT24	AD	Dystonia 24	*Charlesworth et al., 2012*
ATP1A3	DYT12	AD	Dystonia 12	*de Carvalho Aguiar et al., 2004*
CIZ1	DYT23	AD	Dystonia 23	*Xiao et al., 2012*
COL6A3	DYT27	AR	Dystonia 27,	*Zech et al., 2015*
GCH1	DYT5	AD	Dystonia DOPA-responsive	*Ichinose et al., 1994*
GNAL	DYT25	AD	Dystonia 25	*Fuchs et al., 2013*
KMT2B	DYT28	AD	Dystonia 28, childhood-onset	*Zech et al., 2016 et Meyer et al., 2017*
PNKD	DYT8	AD	Paroxysmal nonkinesigenic dyskinesia	*Rainier et al., 2004*
PRKRA	DYT16	AR	Dystonia 16	*Camargos et al., 2008*
PRRT2	DYT10	AD	Episodic kinesigenic dyskinesia 1; Convulsions familial infantile with paroxysmal choreoathetosis	*Chen et al., 2011; Meneret et al., 2012*
SGCE	DYT11	AD	Dystonia 11 myoclonic	*Zimprich et al., 2001*
SLC18A2 / VMAT2	-	AR	Parkinsonism-dystonia, infantile-onset	*Rilstone et al., 2013*
SLC2A1	DYT9	AD	Dystonia 9	*Weber et al., 2008*
SLC6A3	-	AR	Parkinsonism-dystonia, infantile-onset	*Kurian et al., 2009*
SPR	-	AR	Dystonia, dopa-responsive due to sepiapterin reductase deficiency	*Friedman et al., 2006*
TAF1	DYT3	XR	Dystonia-Parkinsonism X-linked	*Makino et al., 2007*
TH	DYT5b / DYT14	AR	Segawa syndrome	*Ludecke et al., 1995*
THAP1	DYT6	AD	Dystonia 6, torsion	*Fuchs et al., 2009*
TOR1A	DYT1	AD	Dystonia 1, torsion	*Ozelius et al., 1997*
TUBB4 /TUBB4A	DYT4	AD	Dystonia 4, torsion	*Hersheson et al., 2013*