

Responsable UF :

Dr Christine BELLANNÉ-CHANTELOT
christine.bellanne-chantelot@aphp.fr

Biologistes :

Dr Isabelle JERU isabelle.jeru@aphp.fr

Secrétariat :

secret-neuro.metab.psl@aphp.fr
 Tél. : 01 42 17 76 52

Lipodystrophies et syndromes d'insulinorésistance

Panel de gènes étudiés en diagnostic moléculaire par séquençage haut débit (Design MB_V8)

Gène	Transcrit de référence	Mode de Transmission
AGPAT2	NM_006412.4	AR
AIRE	NM_000383.4	AR
AKT2	NM_001626.6	AD
BSCL2	NM_001122955.3	AR
CAV1	NM_001753.5	AD + AR
CAVIN1	NM_012232.6	AR
CIDEC	NM_001321142.2	AR
EPHX1	NM_001136018.4	AR
INSR	NM_000208.4	AD + AR
LIPE	NM_005357.4	AR
LMNA	NM_170707.4	AD
LMNB2	NM_032737.4	AD
MFN2	NM_014874.3	AR
MT-TK	NC_012920.1	mitochondrial
MT-TL1	NC_012920.1	mitochondrial
OTULIN	NM_138348.5	AR
PCNT	NM_006031.6	AR
PCYT1A	NM_005017.3	AR

Gène	Transcrit de référence	Mode de Transmission
PIK3R1	NM_181523.3	AD
PLIN1	NM_002666.5	AD
POC1A	NM_015426.5	AR
POC5	NM_001099271.2	AR
POLD1	NM_001308632.1	AD
POMP	NM_015932.6	AD
PPARG	NM_015869.4	AD
PSMA3	NM_002788.4	AR
PSMB4	NM_002796.3	AR
PSMB8	NM_148919.4	AR
PSMB9	NM_002800.5	AR
PSMG2	NM_020232.5	AR
PTPN11	NM_002834.5	AD
SLC29A3	NM_018344.6	AR
TYMP	NM_001953.5	AR
WRN	NM_000553.5	AR
ZMPSTE24	NM_005857.5	AD + AR

AD, autosomique dominant ; AR, autosomique récessif