

Responsable UF :

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

Biologistes :

Dr Cécile SAINT-MARTIN
cecile.saint-martin@aphp.fr

Secrétariat :

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

Analyse génétique des neutropénies constitutionnelles

Panel de gènes analysés par séquençage à haut débit (Design NEU-V8)

Gène	Transcrit de référence	Mode de Transmission	Gène	Transcrit de référence	Mode de Transmission
<i>ADA2</i>	NM_001282225.1	AR	<i>MYD88</i>	NM_001172569.1	AR
<i>ANKRD26</i>	NM_014915.2	AD	<i>PEPD</i>	NM_000285.4	AR
<i>CARD11</i>	NM_001324281.1	AD	<i>RTEL1</i>	NM_001283009.1	AD
<i>CLPB</i>	NM_030813.5	AR, AD	<i>RUNX1</i>	NM_001754.4	AD
<i>CSF3R</i>	NM_156039.3	AR	<i>SASH3</i>	NM_018990.3	XL
<i>CXCR2</i>	NM_001557.3	AR	<i>SBDS</i>	NM_016038.2	AR
<i>CXCR4</i>	NM_003467.2	AD	<i>SEC61A1</i>	NM_013336.3	AD
<i>DDX41</i>	NM_016222.2	AD	<i>SLC37A4</i>	NM_001164278	AR
<i>DNAJC21</i>	NM_194283.3	AR	<i>SMARCD2</i>	NM_001098426.1	AR
<i>EFL1</i>	NM_001322845.1	AR	<i>SRP54</i>	NM_003136.3	AD
<i>EIF2AK3</i>	NM_004836.5	AR	<i>SRP68</i>	NM_014230.3	AR
<i>ELANE</i>	NM_001972.2	AD	<i>SRP72</i>	NM_006947.3	AD
<i>ETV6</i>	NM_001987.4	AD	<i>STK4</i>	NM_006282.2	AR
<i>G6PC3</i>	NM_138387.3	AR	<i>TAZ</i>	NM_000116.4	XL
<i>GATA2</i>	NM_032638.4	AD	<i>TCIRG1</i>	NM_006019.2	AD
<i>GFI1</i>	NM_005263.3	AD	<i>THPO</i>	NM_00460.3	AD
<i>GINS1</i>	NM_021067.4	AR	<i>USB1</i>	NM_024598.3	AR
<i>HAX1</i>	NM_006118.3	AR	<i>VPS13B</i>	NM_017890.4	AR
<i>IRAK4</i>	NM_001114182.2	AR	<i>VPS45</i>	NM_007259.3	AR
<i>JAGN1</i>	NM_032492.3	AR	<i>WAS</i>	NM_000377.2	XL
<i>MPO</i>	NM_000250.1	AD	<i>WDR1</i>	NM_017491.4	AR
<i>MSN</i>	NM_002444.2	XL			

AD, autosomique dominant; AR, autosomique récessif; XL, lié à l'X