

Responsable UF :

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

Biologistes :

Dr Sc. Cécile SAINT-MARTIN cecile.saint-martin@aphp.fr
 Dr Sc. Delphine BOUVET delphine.bouvet@aphp.fr

Secrétariat :

secret-neuro.metab.psl@aphp.fr
 Tél. : 01 42 17 76 52
 Fax : 01 42 17 76 18

Diabète Monogénique

Panel de gènes étudiés en diagnostic moléculaire par séquençage haut débit (Design DIACHI_V8)

Gène	Transcrit de référence	Mode de Transmission
ABCC8	NM_001287174.3	AD et AR
CISD2	NM_001008388.5	AR
DNAJC3	NM_006260.5	AR
DUT	NM_001025248.2	AR
FOXA2	NM_021784.5	AD
GATA4	NM_001308093.2	AD
GATA6	NM_005257.6	AD
GCK	NM_000162.5	AD
HNF1A	NM_000545.8	AD
HNF1B	NM_000458.4	AD
HNF4A	NM_175914.4	AD
INS	NM_000207.3	AD
INSR	NM_000208.4	AD
KCNJ11	NM_000525.4	AD et AR
MT-TE	NC_012920.1	mitochondrial
MT-TK	NC_012920.1	mitochondrial

Gène	Transcrit de référence	Mode de Transmission
MT-TL1	NC_012920.1	mitochondrial
MT-TS2	NC_012920.1	mitochondrial
LMNA	NM_170707.4	AD
MAFA	NM_201589.4	AD
NEUROD1	NM_002500.5	AD
PAX4	NM_006193.2	AD et AR
PAX6	NM_001604.6	AD et AR
PCBD1	NM_000281.4	AR
PDX1	NM_000209.4	AD
PLIN1	NM_002666.5	AD
POLD1	NM_001308632.1	AD
PPARG	NM_015869.5	AD
RFX6	NM_173560.4	AD
SLC19A2	NM_006996.3	AD
TRMT10A	NM_152292.5	AR
WFS1	NM_006005.3	AD et AR

AD, autosomique dominant ; AR, autosomique récessif