

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

Hyperinsulinisme Congénital

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
CACNA1C	NM_000719.7	AD
FOXA2	NM_021784.5	AD
GCK	NM_000162.5	AD
GLUD1	NM_005271.5	AD
HADH	NM_001184705.4	AR
HNF1A	NM_000545.8	AD
HNF4A	NM_175914.4	AD
HRAS	NM_001130442.3	AD
INSR	NM_000208.4	AD
KCNJ11	NM_000525.4	AD et AR
KDM6A	NM_021140.4	XD
KMT2D	NM_003482.4	AD
MAFA	NM_201589.4	AD
SLC16A1	NM_003051.4	AD
TRMT10A	NM_152292.5	AR

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