



Hôpitaux Universitaires
La Pitié Salpêtrière - Charles Foix
Département de Génétique
UF de Génétique des Maladies Métaboliques
et des Neutropénies Congénitales

Bâtiment Pharmacie
47/83 Boulevard de l'Hôpital
75651 PARIS CEDEX 13

Responsable UF : Dr Christine Bellané-Chantelot
christine.bellanne-chantelot@aphp.fr
Dr Cécile Saint-Martin
cecile.saint-martin@aphp.fr
Dr 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

Pour toute information concernant les diagnostics
génétiques réalisés dans notre laboratoire,
consulter le site <http://www.cgmc-psl.fr>

Diabète Monogénique et Hyperinsulinisme congénital

Panel de gènes étudiés en diagnostic moléculaire par séquençage haut débit (Design DIACHI_V5)

Gène	Transcrit de référence	Phénotypes	Mode de Transmission
ABCC8	NM_001287174.1	CHI_DIA	AD et AR
CISD2	NM_001008388.4	DIA	AR
GATA4	NM_001308093.1	DIA	AD
GATA6	NM_005257.5	DIA	AD
GCK	NM_000162.3	DIA_CHI	AD
GLUD1	NM_005271.3	CHI	AD
HADH	NM_001184705.2	CHI	AR
HNF1A	NM_000545.6	DIA_CHI	AD
HNF1B	NM_000458.3	DIA	AD
HNF4A	NM_175914.4	DIA_CHI	AD
INS	NM_000207.2	DIA	AD
INSR	NM_000208.3	CHI_DIA	AD
KCNJ11	NM_000525.3	CHI_DIA	AD et AR
MT-TL1	NC_012920.1	DIA	mitochondrial
NEUROD1	NM_002500.4	DIA	AD
PDX1	NM_000209.3	DIA	AD
RFX6	NM_173560.3	DIA	AD
SLC16A1	NM_003051.3	CHI	AD
TRMT10A	NM_152292.4	CHI_DIA	AR
WFS1	NM_006005.3	DIA	AD et AR

AD, autosomique dominant ; AR, autosomique récessif; CHI : Hyperinsulinisme; DIA : diabète monogénique