



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

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

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

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

Neutropénies congénitales isolées et syndromiques

Panel de gènes étudiés en diagnostic moléculaire par séquençage haut débit (Design Neu_V7)

Gène	Transcrit de référence	Mode de Transmission	Neutropénies syndromiques
<i>CLPB</i>	NM_001258394.2	AR	✓
<i>CSF3R</i>	NM_156039.3	AR*	
<i>CXCR2</i>	NM_001557.3	AR	
<i>CXCR4</i>	NM_003467.2	AD	
<i>DNAJC21</i>	NM_194283.3	AR	
<i>EFL1</i>	NM_001322845.1	AR	✓
<i>EIF2AK3</i>	NM_004836.5	AR	✓
<i>ELANE</i>	NM_001972.2	AD	
<i>G6PC3</i>	NM_138387.3	AR	✓
<i>GATA2</i>	NM_032638.4	AD*	✓
<i>GFI1</i>	NM_005263.3	AD	
<i>GINS1</i>	NM_021067.4	AR	✓
<i>HAX1</i>	NM_006118.3	AR	✓
<i>IRAK4</i>	NM_001114182.2	AR	
<i>JAGN1</i>	NM_032492.3	AR	✓
<i>MYD88</i>	NM_001172569.1	AR	
<i>RUNX1</i>	NM_001754.4	AD*	
<i>SMARCD2</i>	NM_001098426.1	AR	✓
<i>SBDS</i>	NM_016038.2	AR	✓
<i>SRP54</i>	NM_003136.3	AD	✓
<i>STK4</i>	NM_006282.2	AR	✓
<i>TAZ</i>	NM_000116.4	XL	✓
<i>TCIRG1</i>	NM_006019.2	AD	
<i>THPO</i>	NM_00460.3	AD	
<i>VPS13B</i>	NM_017890.4	AR	✓
<i>VPS45</i>	NM_007259.3	AR	
<i>WAS</i>	NM_000377.2	XL	✓

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

* Gène avec des événements acquis décrits dans les neutropénies congénitales

✓ Neutropénies syndromiques associées à des atteintes extra-hématopoïétiques