



**Hôpitaux Universitaires
La Pitié Salpêtrière-Charles Foix
Département de Génétique**

Bâtiment 6 rue La Peyronie - Secteur Pitié
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

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
généétiques réalisés dans notre laboratoire,
consulter le site <http://www.cgmc-psl.fr>**

Neutropénies congénitales isolées et syndromiques

Liste des gènes étudiés en diagnostic moléculaire par séquençage haut débit

(Design Neu_V2)

Gène	Transcrit de référence	Phénotypes	Mode de Transmission	Références
ASXL1	NM_015338.5	Severe neutropenia evolving to AML	*	West RR, Haematologica 2014
CSF3R	NM_156039.3	Severe congenital neutropenia	AR*	Triot A., Blood, 2014
CXCR2	NM_001557.3	Severe congenital neutropenia	AR	Auer PL., Nat Genet, 2014
CXCR4	NM_003467.2	WHIM syndrome	AD	Gorlin RJ., Am J Med Genet 2000
EIF2AK3	NM_004836.5	Wolcott-Rallison syndrome	AR	Delepine M., Nat Genet, 2000
ELANE	NM_001972.2	Cyclic neutropenia, Severe congenital neutropenia	AD	Horwitz M., Nat Genet, 1999
G6PC3	NM_138387.3	Severe congenital neutropenia	AR	Boztug K., NEJM, 2009
GATA2	NM_032638.4	Mild chronic neutropenia evolving to MonoMac syndrome, myelodysplasia, acute myeloid leukemia	AD*	Pasquet M., Blood, 2011
GFI1	NM_005263.3	Severe congenital neutropenia	AD	Pearson RE., Nat Genet, 2003
HAX1	NM_006118.3	Severe congenital neutropenia	AR	Klein C., Nat Genet, 2007
JAGN1	NM_032492.3	Severe congenital neutropenia	AR	Boztug K., Nat Genet, 2014
RUNX1	NM_001754.4	Severe neutropenia evolving to AML	AD*	Skokowa J, Blood, 2014
SBDS	NM_016038.2	Shwachman–Diamond syndrome	AR	Boocock G., Nat Genet, 2003
STK4	NM_006282.2	Neutropenia, B- and T-cell lymphopenia	AR	Abdollahpour H., Blood, 2012
TCIRG1	NM_006019.2	TCIRG1-Associated Congenital Neutropenia	AD	Makaryan V., Hum Mut, 2014
VPS13B	NM_017890.4	Cohen syndrome	AR	Kolehmainen J., Am J Hum Genet 2003
VPS45	NM_007259.3	Congenital neutrophil defect syndrome	AR	Vilboux T., NEJM, 2013
WAS	NM_000377.2	Wiskott-Aldrich syndrome	XL	Ancliff PJ., Blood, 2012

*AD, autosomique dominant ; AR, autosomique récessif; XL, lié à l'X ; *associés à des évènements acquis*