

 <p>Hôpitaux Universitaires La Pitié-Salpêtrière - Charles Foix</p>	<p>DEPARTEMENT DE GENETIQUE</p> <p>UF d'Oncogénétique et d'Angiogénétique Moléculaire</p> <p>Bâtiment 6 rue la peyronie-Secteur Pitié 47-83 Boulevard de l'Hôpital 75651 PARIS Cedex 13</p>	<p>Responsable : Dr. Florence COULET florence.coulet@aphp.fr</p> <p>Angiogénétique Moléculaire Dr.Sc. Mélanie EYRIES melanie.eyries@aphp.fr Pr. Florent SOUBRIER florent.soubrier@aphp.fr</p>
--	---	--

Maladies Angiogénétiques Héritaires

1/Liste des gènes étudiés en diagnostic moléculaire par séquençage haut débit

(Design AngioV5)

Gène	Transcrit de référence	Phénotypes	Mode de transmission	Références
ACVRL1	NM_000020	Maladie de Rendu-Osler, Hypertension artérielle pulmonaire héréditaire	AD	Johnson DW, Nat Genet, 1996
BMPR2	NM_001204	Hypertension artérielle pulmonaire héréditaire	AD	International PPH Consortium, Nat Genet, 2000
CAV1	NM_001753	Hypertension artérielle pulmonaire héréditaire	AD	Austin ED, Circ Cardiovasc Genet, 2012
EIF2AK4	NM_001013703	Hémangiomasose capillaire pulmonaire, Maladie veino-occlusive pulmonaire	AR	Eyries M, Nat Genet, 2014
ENG	NM_001114753	Maladie de Rendu-Osler	AD	McAllister KA, Nat Genet, 1994
GDF2	NM_016204	Maladie de Rendu-Osler	AD	Wooderchak-Donahue WL, Am J Hum Genet, 2013
KCNK3	NM_002246	Hypertension artérielle pulmonaire héréditaire	AD	Ma L, N Engl J Med, 2013
RASA1	NM_002890	Malformation capillaire - malformation artério-veineuse	AD	Eerola I, Am J Hum Genet, 2003
SMAD4	NM_005359	Maladie de Rendu-Osler, Polypose juvénile	AD	Gallione C J, Lancet, 2004
SMAD9	NM_005905	Hypertension artérielle pulmonaire héréditaire	AD	Shintani M, J Med Genet, 2009
TBX4	NM_018488	Hypertension artérielle pulmonaire héréditaire	AD	Kerstjens-Frederikse WS, J Med Genet. 2013
TEK	NM_000459	Malformation veineuse cutanéomuqueuse multiple	AD	Wouters V, Eur J Hum Genet, 2010
FOXF1	NM_001451	Dysplasie alvéolo-capillaire congénitale Hémangiomasose capillaire pulmonaire.	AD	Sen P, Hum Mutat. 2013 Dello Russo P, BMC Med Genet, 2015

