HOPITAUX UNIVERSITAIRES LA PITIE SALPETRIERE-CHARLES FOIX
Unité Fonctionnelle de Neurogénétique Moléculaire et Cellulaire
Département de Génétique
Centre de Génétique Moléculaire et Chromosomique **(http://www.cgmc-psl.fr)**
Pôle de Biologie Médicale et Pathologie

Bâtiment 6 rue la Peyronnie
Secteur Pitié
47/83, boulevard de l'Hôpital
75651 PARIS cedex 13

Liste des gènes étudiés en diagnostic moléculaire des dystonies avec le panel NGS

Gène	N°DYT	Mode de transmission	Pathologie OMIM	Référence
ANO3	DYT24	AD	Dystonia 24	Charlesworth et al., 2012
ATP1A3	DYT12	AD	Dystonia 12	de Carvalho Aguiar et al., 2004
CIZ1	DYT23	AD	-	Xiao et al., 2012
DDC		AR	Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency	Chang et al., 1998
GCH1	DYT5	AD	Dystonia DOPA-responsive with or without hyperphenylalaninemia	Ichinose et al., 1994
GNAL	DYT25	AD	Dystonia 25	Fuchs et al., 2013
PNKD / MR1	DYT8	AD	Paroxysmal nonkinesigenic dyskinesia	Rainier et al., 2004
PRKRA	DYT16	AR	Dystonia 16	Camargos et al., 2008
PRRT2	DYT10	AD	Episodic kinesigenic dyskinesia 1; Convulsions familial infantile with paroxysmal choreoathetosis	Chen et al., 2011; Meneret et al., 2012
PTS	-	AR	Hyperphenylalaninemia, BH4-deficient A	Thony et al., 1994
QDPR/DHPR	-	AR	Hyperphenylalaninemia, BH4-deficient C	Howells et al., 1990
SGCE	DYT11	AD	Dystonia 11 myoclonic	Zimprich et al., 2001
SLC18A2 / VMAT2	-	AR	-	Rilstone et al., 2013
SLC2A1 / GLUT1	DYT9	AD	Dystonia 9	Weber et al., 2008
SLC6A3 / DAT1	-	AR	Parkinsonism-dystonia infantile	Kurian et al., 2009
SPR	-	AR	Dystonia dopa-responsive due to sepiapterin reductase deficiency	Friedman et al., 2006
TAF1	DYT3	XR	Dystonia-Parkinsonism X-linked	Makino et al., 2007
TH	DYT5b / DYT14	AR	Segawa syndrome recessive	Ludecke et al., 1995
THAP1	DYT6	AD	Dystonia 6 torsion	Fuchs et al., 2009
TOR1A	DYT1	AD	Dystonia 1 torsion	Ozelius et al., 1997
TUBB4 /TUBB4A	DYT4	AD	Dystonia 4 torsion, autosomal dominant	Hersheson et al., 2013

11/05/2016