



**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](mailto:christine.bellanne-chantelot@aphp.fr)  
**Dr Cécile Saint-Martin**  
[cecile.saint-martin@aphp.fr](mailto:cecile.saint-martin@aphp.fr)

**Secrétariat : [secret-neuro.metab.psl@aphp.fr](mailto:secret-neuro.metab.psl@aphp.fr)**  
**Tél : 01 42 17 76 52 - Fax : 01 42 17 76 18**  
**Pour toute information concernant les diagnostics  
génétiqes réalisés dans notre laboratoire,  
consulter le site <http://www.cgmc-psl.fr>**

**Neutropénies congénitales isolées et syndromiques**

Panel de gènes étudiés en diagnostic moléculaire par séquençage haut débit (Design Neu\_V5)

Gène	Transcrit de référence	Phénotypes	Mode de Transmission	Références
<i>ASXL1</i>	NM_015338.5	Severe neutropenia evolving to AML	*	West RR., Haematologica 2014
<i>CLPB</i>	NM_001258394.2	Mitochondrial Disorder with Cataract, Neutropenia, Epilepsy, and Methylglutaconic Aciduria	AR	Saunders C., Am J Hum Genet, 2015
<i>CSF3R</i>	NM_156039.3	Severe congenital neutropenia	AR*	Triot A., Blood, 2014
<i>CXCR2</i>	NM_001557.3	Severe congenital neutropenia	AR	Auer PL., Nat Genet, 2014
<i>CXCR4</i>	NM_003467.2	WHIM syndrome	AD	Gorlin RJ., Am J Med Genet, 2000
<i>DNAJC21</i>	NM_194283.3	BMF syndrome, Shwachman–Diamond like syndrome	AR	Tummala H, Am J Hum Genet, 2016 Dhanraj S, Blood, 2017
<i>EFL1</i>	NM_001322845.1	Shwachman–Diamond like syndrome	AR	Stepensky P, J Med Genet, 2017
<i>EIF2AK3</i>	NM_004836.5	Wolcott-Rallison syndrome	AR	Delepine M., Nat Genet, 2000
<i>ELANE</i>	NM_001972.2	Cyclic neutropenia, Severe congenital neutropenia	AD	Horwitz M., Nat Genet., 1999
<i>G6PC3</i>	NM_138387.3	Severe congenital neutropenia	AR	Boztug K., NEJM, 2009
<i>GATA2</i>	NM_032638.4	Mild chronic neutropenia evolving to MonoMac syndrome, MDS, acute myeloid leukemia	AD*	Pasquet M., Blood, 2011
<i>GF11</i>	NM_005263.3	Severe congenital neutropenia	AD	Pearson RE., Nat Genet, 2003
<i>HAX1</i>	NM_006118.3	Severe congenital neutropenia	AR	Klein C., Nat Genet, 2007
<i>JAGN1</i>	NM_032492.3	Severe congenital neutropenia	AR	Boztug K., Nat Genet, 2014
<i>RUNX1</i>	NM_001754.4	Severe neutropenia evolving to AML	AD*	Skokowa J, Blood, 2014
<i>SBDS</i>	NM_016038.2	Shwachman–Diamond syndrome	AR	Boocock G., Nat Genet, 2003
<i>STK4</i>	NM_006282.2	Neutropenia, B- and T-cell lymphopenia	AR	Abdollahpour H., Blood, 2012
<i>TCIRG1</i>	NM_006019.2	TCIRG1-Associated Congenital Neutropenia	AD	Makaryan V., Hum Mut, 2014
<i>VPS13B</i>	NM_017890.4	Cohen syndrome	AR	Kolehmainen J., Am J Hum Genet, 2003
<i>VPS45</i>	NM_007259.3	Congenital neutrophil defect syndrome	AR	Vilboux T., NEJM, 2013
<i>WAS</i>	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*