



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

**Diabète Monogénique et Hyperinsulinisme congénital**

Panel de gènes étudiés en diagnostic moléculaire par séquençage haut débit (Design DIACHI\_V4)

Gène	Transcrit de référence	Phénotypes	Mode de Transmission
ABCC8	NM_001287174.1	CHI_DIA	AD et AR
CISD2	NM_001008388.4	DIA	AR
GATA4	NM_001308093.1	DIA	AD
GATA6	NM_005257.5	DIA	AD
GCK	NM_000162.3	DIA_CHI	AD
GLUD1	NM_005271.3	CHI	AD
HADH	NM_001184705.2	CHI	AR
HNF1A	NM_000545.6	DIA_CHI	AD
HNF1B	NM_000458.3	DIA	AD
HNF4A	NM_175914.4	DIA_CHI	AD
INS	NM_000207.2	DIA	AD
INSR	NM_000208.3	CHI_DIA	AD
KCNJ11	NM_000525.3	CHI_DIA	AD et AR
MT-TL1	NC_012920.1	DIA	mitochondrial
NEUROD1	NM_002500.4	DIA	AD
PDX1	NM_000209.3	DIA	AD
RFX6	NM_173560.3	DIA	AD
SLC16A1	NM_003051.3	CHI	AD
TRMT10A	NM_152292.4	CHI_DIA	AR
WFS1	NM_006005	DIA	AD et AR

*AD, autosomique dominant ; AR, autosomique récessif; CHI : Hyperinsulinisme; DIA : diabète monogénique*