



Hôpitaux Universitaires  
La Pitié Salpêtrière - Charles Foix  
Département de Génétique  
UF de Génétique des Maladies Métaboliques  
et des Neutropénies Congénitales

Bâtiment Pharmacie  
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)  
Dr Delphine Bouvet  
[delphine.bouvet@aphp.fr](mailto:delphine.bouvet@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>

### Hyperinsulinisme congénital

Panel de gènes étudiés en diagnostic moléculaire par séquençage haut débit (Design DIACHI\_V6)

Gène	Transcrit de référence	Mode de Transmission
ABCC8	NM_001287174.1	AD et AR
CACNA1C	NM_000719.6	AD
FOXA2	NM_021784.4	AD
GCK	NM_000162.3	AD
GLUD1	NM_005271.3	AD
HADH	NM_001184705.2	AR
HNF1A	NM_000545.6	AD
HNF4A	NM_175914.4	AD
HRAS	NM_001130442	AD
INSR	NM_000208.3	AD
KCNJ11	NM_000525.3	AD et AR
KDM6A	NM_021140.3	AR
KMT2D	NM_003482.3	AR
MAFA	NM_201589.3	AD
SLC16A1	NM_003051.3	AD
TRMT10A	NM_152292.4	AR

*AD, autosomique dominant ; AR, autosomique récessif*