



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

### Diabète Monogénique

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
CISD2	NM_001008388.4	AR
DNAJC3	NM_006260.4	AR
DUT	NM_001025248.1	AR
FOXA2	NM_021784.4	AD
GATA4	NM_001308093.1	AD
GATA6	NM_005257.5	AD
GCK	NM_000162.3	AD
HNF1A	NM_000545.6	AD
HNF1B	NM_000458.3	AD
HNF4A	NM_175914.4	AD
INS	NM_000207.2	AD
INSR	NM_000208.3	AD
KCNJ11	NM_000525.3	AD et AR
MT-TE	NC_012920.1	mitochondrial
MT-TK	NC_012920.1	mitochondrial

Gène	Transcrit de référence	Mode de Transmission
MT-TL1	NC_012920.1	mitochondrial
MT-TS2	NC_012920.1	mitochondrial
LMNA	NM_170707.3	AD
MAFA	NM_201589.3	AD
NEUROD1	NM_002500.4	AD
PAX4	NM_006193.2	AD et AR
PAX6	NM_001604.5	AD et AR
PCBD1	NM_000281.3	AR
PDX1	NM_000209.3	AD
PLIN1	NM_002666.5	AD
POLD1	NM_001308632.1	AD
PPARG	NM_015869.4	AD
RFX6	NM_173560.3	AD
SLC19A2	NM_006996.2	AD
TRMT10A	NM_152292.4	AR
WFS1	NM_006005.3	AD et AR

*AD, autosomique dominant ; AR, autosomique récessif*