

Panel de gènes - Site APHP Necker - Filière G2M

MAJ octobre 2021

N°	Gene	Maladie
146	ABAT	deficit en transamine de l'acide gamma aminobutyrique
130	ABCD4	cbIJ
21	ACAD9	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase 9
10	ACADM	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne
7	ACADS	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte
11	ACADVL	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue
110	ACAT1	Déficit en bêta-cétothiolase
27	ACSF3	Acidémie combinée malonique et méthylmalonique
59	AGL	Glycogénose par déficit en enzyme débranchante
100	ALDH18A1	Cutis laxa autosomique dominante
139	ALDH4A1	P5C deshydrogenase
147	ALDH5A1	deficit en succinate semi aldehyde deshydrogenase
124	ALDH6A1	méthylmalonylsemialdehyde deshydrogénase
141	ALDH7A	deficit en antiquitin
35	ALDOA	Glycogénose par déficit en aldolase A musculaire
200	ALDOB	fructosémie/aldolase B
143	ALP	hypophosphatasie
135	AMN	amnioless
43	AMPD1	Déficit en adénosine monophosphate désaminase
84	AMT	Encéphalopathie glycinique
91	ARG1	Argininémie
92	ASL	Acidurie argininosuccinique
93	ASS1	Citrullinémie de type 1
199	BCAT2	Branched-Chain Amino Acid Transferase 2 Deficiency
60	BCKDHA	Maladie du sirop d'érable
61	BCKDHB	Maladie du sirop d'érable
65	BCKDK	Déficit en kinase déshydrogénase des cétoacides à chaînes ramifiées
72	BOLA3	Syndrome léthal de dysfonctionnements mitochondriaux multiples type 2
103	BTD	Déficit en biotinidase
98	CA5A	Déficit en anhydrase carbonique VA
213	CACNA1S	activateur RYR1
175	CBS	Cystathionine Beta synthase
133	CD320	TCBLR
94	CPS1	Déficit en CPS1
12	CPT1A	Déficit en carnitine palmitoyltransférase 1A
13	CPT2	Déficit en carnitine palmitoyltransférase 2
136	CUBN	Cubuline
210	CYP27A1	xanthomatose cérébrotendineuse
149	D2HGDH	acidurie D2 hydroxuglutarique
151	DBH	dopamine beta hydroxylase
62	DBT	Maladie du sirop d'érable
152	DDC	dopa decarboxylase
179	DHFR	dihydrofolate reductase
80	DLAT	Déficit en pyruvate déshydrogénase E2

63	DLD	Déficit en pyruvate déshydrogénase E3
150	DNAJC12	
14	ECHS1	Syndrome de Leigh avec leucodystrophie
15	EHHADH	Déficit en enzyme bifonctionnelle
36	ENO3	Glycogénose par déficit en bêta-énolase musculaire
16	ETFA	Déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases, acidémie glutarique II
17	ETFB	Déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases, acidémie glutarique II
18	ETFDH	Déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases, acidémie glutarique II
3	ETHE1	Encéphalopathie éthylmalonique
90	FAH	Tyrosinémie type 1
201	FBP1	fructose 1,6bisphosphatase deficiency
38	FDX1L	Myopathie mitochondriale
185	FH	deficit en fumarase
2	FLAD1	Myopathie métabolique par déficit en FLAD
116	FMO3	Triméthylaminurie sévère primaire
176	FOLR1	déficit central en folate
180	FTCD	formimido transferase cyclodeaminase
50	G6PC	Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase
58	GAA	Glycogénose par déficit en maltase
145	GAD1	glutamate decarboxylase
112	GALE	Déficit en galactose épimérase
89	GALT	Galactosémie
51	GBE1	Glycogénose de type IV
88	GCDH	Acidémie glutarique type 1
153	GCH1	GTP cyclohydrolase
85	GCSH	Encéphalopathie glycinique
134	GIF	facteur intrinsèque gastrique
86	GLDC	Encéphalopathie glycinique
71	GLRX5	Syndrome spasticité-ataxie-anomalies de la marche
170	GLS	Glutaminase
169	GLUD1	Gutamate deshydrogenase
168	GOT2	Glutamic oxaloacetic transaminase 2
193	GPHN	Déficit en sulfite oxydase dû à un déficit en cofacteurs du molybdène type C
212	GSTZ1	maléylacétoacétate isomérase (succinylacétonémie modérée bénigne)
48	GYS1	Glycogénose par déficit en glycogène synthase cardiaque et musculaire
52	GYS2	Glycogénose par déficit en glycogène synthase hépatique
19	HADH	Hyperinsulinisme par déficit en 3-hydroxylacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte
8	HADHA	Déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale
9	HADHB	Déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale
132	HCFC1	cbIX
197	HGD	Alcaptonurie

104	HLCS	Déficit en holocarboxylase synthétase
22	HMGCL	Acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique
23	HMGCS2	Déficit en 3-hydroxy-3-méthylglutaryl-CoA synthétase
196	HPD	tyrosinémie type III
111	HSD17B10	Acidurie 2-méthyl-3-hydroxybutyrique
73	IBA57	Syndrome léthal de dysfonctionnements mitochondriaux multiples type 3
186	IDH2	Acidurie D-2-hydroxyglutarique
42	ISCU	Myopathie héréditaire avec acidose lactique par déficit en ISCU
87	IVD	Acidémie isovalérique
148	L2HGDH	acidurie L2 hydroxyglutarique
207	LARS	syndrome d'insuffisance hépatique aïgue
34	LDHA	Glycogénose par déficit en sous-unité M de la lactate déshydrogénase
68	LIAS	Déficit en acide lipoïque synthétase
69	LIPT1	Déficit en lipoyl transférase 1
70	LIPT2	Déficit en lipoyl transférase 2
129	LMBRD1	cbIF
24	LPIN1	Myoglobinurie récurrente génétique
82	LYRM4	Acidose lactique néonatale sévère
154	MAOA	monoamine oxydase A
155	MAOB	monoamine oxydase B
105	MCCC1	Déficit en 3-méthylcrotonyl-CoA carboxylase
106	MCCC2	Déficit en 3-méthylcrotonyl-CoA carboxylase
123	MCEE	méthylmalonylcoA racémase
26	MLYCD	Acidurie malonique
118	MMAA	cbIA
119	MMAB	cbIB
125	MMACHC	cbIC
120	MMADHC	cbID
117	MMUT	méthylmalonylcoA mutase
191	MOCS1	Déficit en sulfite oxydase dû à un déficit en cofacteurs du molybdène type A
192	MOCS2	Déficit en sulfite oxydase dû à un déficit en cofacteurs du molybdène type B
81	MPC1	Déficit en transporteur mitochondrial du pyruvate
204	MPI	phosphomannose isomerase /CDG Ib
174	MTHFD1	méthylène tetrahydrofolate deshydrogénase
171	MTHFR	methylène tetrahydrofolate reductase
172	MTR	cbIG /méthionine synthase
173	MTRR	cbIE /méthionine synthase reductase

95	NAGS	Déficit en NAGS
102	NBAS	Syndrome d'insuffisance hépatique aiguë
74	NFU1	Syndrome léthal de dysfonctionnements mitochondriaux multiples type 1
115	OAT	Atrophie gyrée chorio-rétinienne
64	OGDH	Acidurie oxoglutarique
75	OGDHL	Acidurie oxoglutarique
96	OTC	Déficit en ornithine transcarbamylyase
39	OXCT1	Déficit en succinyl-CoA:3-cétoacide CoA transférase
156	PAH	phenylalanine hydroxylase
109	PC	Déficit en pyruvate carboxylase
157	PCBD1	Pterin 4 alpha Carbinolamine deshydrogenase
107	PCCA	Acidémie propionique
108	PCCB	Acidémie propionique
76	PDHA1	Déficit en pyruvate déshydrogénase E1-alpha
77	PDHB	Déficit en pyruvate déshydrogénase E1-bêta
78	PDHX	Déficit en protéine de liaison E3 du complexe pyruvate déshydrogénase
79	PDP1	Déficit en phosphatase du complexe pyruvate déshydrogénase
144	PDXK	
198	PEPD	prolidase /iminodipeptidurie
30	PFKM	Glycogénose par déficit en phosphofructokinase musculaire
33	PGAM1	Myoglobinurie récurrente génétique
53	PGAM2	Glycogénose par déficit en phosphoglycérate mutase
32	PGK1	Glycogénose par déficit en phosphoglycérate kinase 1
37	PGM1	Déficit congénital de glycosylation
188	PHGDH	déficit en 3-phosphoglycérate déshydrogénase
31	PHKA1	Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase musculaire
54	PHKA2	Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase hépatique
49	PHKB	Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase hépatique et musculaire
55	PHKG2	Glycogénose par déficit en phosphorylase kinase hépatique
142	PLPBP	proline synthetase cotranscribed
140	PNPO	convulsions phosphate de pyridoxal dependantes
113	PPM1K	Maladie du sirop d'érable intermédiaire
126	PRDX1	cb1C
137	PRODH	proline oxydase
189	PSAT1	Déficit en phosphosérine aminotransférase
214	PSPHD	Phosphoserine phosphatase deficiency
158	PTS	6-pyruvoyltetrahydropterine synthase

138	PYCR1	P5C reductase
56	PYGL	Glycogénose par déficit en phosphorylase hépatique
29	PYGM	Glycogénose par déficit en glycogène phosphorylase musculaire, Maladie Mc Ardle
159	QDPR	Quinoid dihydroptérine reductase
208	RINT1	syndrome d'insuffisance hépatique aigue
25	RYR1	Myopathie congénitale à central cores
28	RYR3	Myopathie congénitale à central cores
209	SCYL1	syndrome d'insuffisance hépatique aigue
167	SIRT5	Sirtuin 5
181	SLC13A2	transporteur du citrate NaDC1
182	SLC13A3	transporteur du citrate NaDC3
183	SLC13A5	transporteur du citrate NACT
40	SLC16A1	Myopathie métabolique par défaut de transport du lactate
178	SLC19A1	transporteur des folates RFC
66	SLC19A2	Anémie mégalo-blastique thiamine-dépendante
205	SLC1A4	serine deficiency
45	SLC22A5	Déficit systémique primaire en carnitine
187	SLC25A1	Acidurie D,L-2-hydroxyglutarique
184	SLC25A11	transporteur mitochondrial du 2-oxoglutarate
101	SLC25A13	Citrullinémie type II
97	SLC25A15	Syndrome d'hyperornithinémie-hyperammoniémie-homocitrullinurie (HHH)
83	SLC25A19	Microcéphalie létale / transporteur mitochondrial de la thiamine
20	SLC25A20	Déficit en carnitine-acylcarnitine translocase
1	SLC25A32	Myopathie métabolique riboflavine-dépendant
47	SLC25A42	Myopathie mitochondriale
57	SLC37A4	Glycogénose par déficit en glucose-6-phosphatase
177	SLC46A1	transporteur des folates PCFT
4	SLC52A1	Déficit maternel en riboflavine (B2)
5	SLC52A2	Déficit en transporteur de riboflavine (Brown-Vialetto)
6	SLC52A3	Déficit en transporteur de riboflavine (Brown-Vialetto)
162	SLC6A3	Dopamine transporter DAT
163	SLC6A4	Serotonin transporter SERT
206	SLC6A9	GLYT1B (Glycine encephalopathy with normal serum glycine)
211	SLC7A5	Autistic spectrum disorders
99	SLC7A7	Intolérance aux protéines dibasiques
164	SPR	Sepiepterin reductase
121	SUCLA2	

122	SUCLG1	
	SUGCT	AG1 différentiel
190	SUOX	Déficit isolé en sulfite oxydase
46	TALDO1	Déficit en transaldolase
41	TANGO2	Encephalomyopathie métabolique avec rhabdomyolyse
195	TAT	tyrosinémie type II
131	TCN2	transcobalamine II
165	TH	Tyrosine hydroxylase
127	THAP11	cb1C
166	THP1	Tryptophan hydroxylase 1
44	TMEM126B	Déficit isolé en complexe I
67	TPK1	Encéphalopathie de l'enfant par déficit en thiamine pyrophosphokinase
194	TRAPPC2L	Encéphalopathie avec rhabdomyolyse
114	UMPS	Acidurie orotique
203	UQCRB	fructose 1,6bisphosphatase deficiency
202	UQCRC2	fructose 1,6bisphosphatase deficiency
160	VMAT1	Vesicular monoamine transporter 1
161	VMAT2	Vesicular monoamine transporter 2
128	ZNF143	cb1C