

Déficiences Intellectuelles et Anomalies du Développement

Dr Elise Boudry-Labis
Dr Thomas Smol

thomas.smol@chru-lille.fr

Diagnostic Génotypique des déficiences intellectuelles par séquençage haut débit Panel des gènes étudiés (285 gènes)

Analyse des variations nucléotidiques présentes dans les régions exoniques des gènes impliqués dans les déficiences intellectuelles.

Panel composé des 44 gènes recommandés par la filière nationale de santé **DéfiScience**, associé à un panel de gènes complémentaire également impliqués dans les déficiences intellectuelles.

Version du panel : janvier 2017.

Liste des 44 gènes recommandés par la filière DéfiScience	<p><i>ANKRD11, ARID1B, ATRX, CASK, CDKL5, CTNNB1, CUL4B, DLG3, DYR1A, EP300, FOXG1, FOXP1, GATAD2B, GRIA3, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, IL1RAPL1, IQSEC2, KDM5C, KMT2A, MECP2, MED13L, NAA10, PQBP1, PTCHD1, RAI1, SATBP1, SCN2A, SCN8A, SETBP1, SHANK3, SLC16A2, SLC2A1, SLC6A8, SLC9A6, SMARCA2, SMC1A, STXBP1, SYNGAP1, TBRI, TCF4, UPF3B, WDR45</i></p>
Liste des gènes complémentaires	<p><i>ACSL4, ACY1, ADSL, AFF2, AGO1, AGTR2, ALDH18A1, ALDH5A1, ALG6, AMT, ANK3, AP1S2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, ARHGEF6, ARHGEF9, ARIH1, ARX, ASPM, ATP6AP2, ATP7A, AUTS2, BCKDK, BCOR, BRWD3, C12orf57, CA8, CACNA1C, CACNA1F, CACNA1G, CACNG2, CAMTA1, CC2D1A, CCDC22, CDH15, CDK5RAP2, CENPJ, CHD8, CHRNA7, CLCN4, CLIC2, CNKSR2, CNTNAP2, CRBN, CREBBP, CSDE1, CYFIP1, CYP2U1, DCX, DDHD2, DIP2B, DISC1, DKC1, DLG2, DLX1, DLX2, DOCK8, DYNC1H1, EHMT1, EIF2S3, ELP2, EPB41L1, ERLIN2, FGD1, FLNA, FMRI, FOLR1, FOLR1, FOXP2, FRMPD4, FTCD, FTSJ1, GABRB3, GAMT, GATM, GDII, GK, GPC3, GRID2, GRIK2, HAL, HCCS, HCFC1, HDAC4, HDAC8, HEPACAM, HIST1H4B, HIVEP2, HPRT1, HRAS, HSD17B10, HUWE1, IDS, IGBP1, IGF1, IGF1R, IKBKG, KANSL1, KAT6A, KAT6B, KATNAL2, KCNJ10, KCNK9, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCTD13, KDM5A, KDM6A, KIAA2022, KIF1A, KLF8, KMT2D, LAMC3, LAMP2, LIMK1, LRP2, MAGT1, MAN1B1, MANBA, MAOA, MBD5, MBTPS2, MCPHI, MED12, MED17, MED23, MEF2C, MEIS1, MEIS2, MID1, MPI, MTHFR, MYT1L, NDP, NDUFA1, NFIX, NHS, NIPBL, NLGN3, NLGN4X, NPC2, NRXN1, NRXN2, NSD1, NSDHL, NSUN2, NTNG1, NXF5, OCRL, OFD1, OPHN1, OTC, PACS1, PAFAH1B1, PAK3, PAX5, PCDH19, PCDH8, PDHA1, PDHX, PEX7, PHF6, PHF8, PIGV, PLP1, PLP1, PMM2, PNKP, POGZ, PORCN, PRKRA, PRODH, PRPS1, PRRT2, PRSS12, PTEN, RAB39B, RAB40AL, RBM10, RELN, RNF135, RPL10, RPS6KA3, SCN1A, SETD5, SHANK1, SHANK2, SHROOM4, SKI, SLC46A1, SLC6A1, SMC3, SMS, SOBP, SOX3, SOX5, SPTAN1, SRD5A3, SRGAP3, SRPX2, ST3GAL3, STAG1, STIL, SYN1, SYP, TBL1XR1, TECR, TIMM8A, TRAPPC9, TRIO, TSC2, TSPAN7, TUBA1A, TUBB2B, TUSC3, UBE2A, UBE3A, UBE3B, UBR1, UNC80, UPBI, UROC1, VLDLR, VPS13B, WDR45B, WDR62, YY1, ZBTB20, ZC3H14, ZCCHC12, ZDHHC15, ZDHHC9, ZEB2, ZMYM3, ZNF292, ZNF41, ZNF526, ZNF674, ZNF711, ZNF81</i></p>