PM-8c-DE-027 V3

ACAN	*ACVR1*	*ANKRD11*	*B3GALT6*	*B3GAT3*	*B4GALT7*	*BMP1*	*BMP2*	*BPNT2/IMPAD1*
CANT1	*CHST3*	*CNP*	*COL10A1*	*COL11A1*	*COL11A2*	*COL1A1*	*COL1A2*	*COL2A1*
COL9A1	*COL9A2*	*COL9A3*	*COMP*	*CRTAP*	*CUL7*	*CYP26B1*	*EXT1*	*EXT2*
FBN1	*FGFR2*	*FGFR3*	*FLNA*	*FLNB*	*GALNS*	*GDF5*	*GH1*	*GHR*
GHSR	*GNAS*	*HSPG2*	*IFITM5*	*IGF1*	*IGF1R*	*IGFALS*	*IHH*	*INPPL1*
JAK2	*KIF22*	*LMX1B*	*MAFB*	*MATN3*	*MMP14*	*MMP2*	*NPPC*	*NPR2*
OBSL1	*P3H1*	*PAPSS2*	*PDE4D*	*PHEX*	*PIK3R1*	*PLOD3*	*POR*	*PPIB*
PRG4	*PTPN11*	*RIPK2*	*RMRP*	*RUNX2*	*SHOX*	*SLC26A2*	*SMAD3*	*SMARCAL1*
SOX9	*STAT5B*	*TNFRSF11B*	*TRAPPC2*	*TRPS1*	*TRPV4*	*TUFT1*	*VCAN*	*XYLT1*
XYLT2								

Gene	OMIM	Transcrit GRCh37 (NCBI)	Hérédité
ACAN	155760	NM_013227.4	Dominante
ACVR1	102576	NM_001111067.4	Dominante
ANKRD11	611192	NM_001256182.2	Dominante
B3GALT6	615291	NM_080605.4	Récessive
B3GAT3	606374	NM_012200.4	Récessive
B4GALT7	604327	NM_007255.3	Récessive
BMP1	112264	NM_006129.5	Récessive
BMP2	112261	NM_001200.4	Récessive
BPNT2/IMPAD1	614010	NM_017813.5	Récessive
CANT1	613165	NM_138793.4	Récessive
CHST3	603799	NM_004273.5	Récessive
CNP	123830	NM_033133.5	Candidat, Récessive ?
COL10A1	120110	NM_000493.4	Dominante
COL11A1	120280	NM_001854.4	Dominante
COL11A2	120290	NM_080681.3	Dominante/Récessive
COL1A1	120150	NM_000088.4	Dominante
COL1A2	120160	NM_000089.4	Dominante
COL2A1	120140	NM_001844.5	Dominante (Récessive)
COL9A1	120210	NM_001851.6	Dominante
COL9A2	120260	NM_001852.4	Dominante/Récessive
COL9A3	120270	NM_001853.4	Dominante
COMP	600310	NM_000095.3	Récessive
CRTAP	605497	NM_006371.5	Récessive
CUL7	609577	NM_001168370.2	Récessive
CYP26B1	605207	NM_019885.4	Récessive
EXT1	608177	NM_000127.3	Dominante
EXT2	608210	NM_000401.3	Dominante
FBN1	134797	NM_000138.5	Dominante
FGFR2	176943	NM_000141.5	Dominante
FGFR3	134934	NM_000142.5	Dominante
FLNA	300017	NM_001110556.2	XLR/Dominante
FLNB	603381	NM_001164317.2	Dominante/Récessive
GALNS	612222	NM_000512.5	Récessive
GDF5	601146	NM_000557.5	Récessive
GH1	139250	NM_000515.5	Dominante/Récessive
GHR	600946	NM_000163.5	Dominante/Récessive
GHSR	601898	NM_198407.2	Dominante/Récessive
GNAS	139320	NM_000516.7	Dominante
HSPG2	142461	NM_005529.7	Dominante
IFITM5	614757	NM_001025295.3	Récessive
IGF1	147440	NM_001111283.3	Dominante
IGF1R	147370	NM_000875.5	Dominante
IGFALS	601489	NM_001146006.2	Récessive
IHH	600726	NM_002181.4	Récessive
INPPL1	600829	NM_001567.4	Récessive
JAK2	147796	NM_004972.4	Dominante
KIF22	603213	NM_007317.3	Récessive
LMX1B	602575	NM_001174146.2	Récessive
MAFB	608968	NM_005461.5	Récessive
MATN3	602109	NM_002381.5	Récessive
MMP14	600754	NM_004995.4	Récessive
MMP2	120360	NM_004530.6	Récessive
NPPC	600296	NM_024409.4	Candidat, Récessive ?
NPR2	108961	NM_003995.4	Dominante
OBSL1	610991	NM_015311.3	Récessive
P3H1	610339	NM_022356.4	Récessive
PAPSS2	603005	NM_004670.4	Récessive
PDE4D	600129	NM_001104631.2	Récessive

Gene	OMIM	Transcrit GRCh37 (NCBI)	Hérédité
PHEX	300550	NM_000444.6	XLD
PIK3R1	171833	NM_181523.3	Dominante
PLOD3	603066	NM_001084.5	Récessive
POR	124015	NM_001395413.1	Dominante
PPIB	123841	NM_000942.5	Dominante
PRG4	604283	NM_005807.6	Récessive
PTPN11	176876	NM_002834.5	Dominante
RIPK2	603455	NM_003821.6	Récessive
RMRP	157660	NR_003051.3	Dominante
RUNX2	600211	NM_001024630.4	Récessive
SHOX	312865 400020	NM_000451.4	Pseudoautosomale Récessive/Dominante
SLC26A2	606718	NM_000112.4	Récessive
SMAD3	603109	NM_005902.4	Récessive
SMARCAL1	606622	NM_001127207.2	Récessive
SOX9	608160	NM_000346.4	Récessive
STAT5B	604260	NM_012448.3	Dominante/Récessive
TNFRSF11B	602643	NM_002546.4	Récessive
TRAPPC2	300202	NM_001011658.4	XLR
TRPS1	604386	NM_014112.5	Récessive
TRPV4	605427	NM_021625.5	Récessive
TUFT1	600087	NM_020127.3	Récessive
VCAN	118661	NM_004385.5	Dominante
XYLT1	608124	NM_022166.4	Récessive
XYLT2	608125	NM_022167.4	Récessive