

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

Gènes issus de l'ancien panel

Gene	OMIM	Orphanet	Transcrit GRCh37 (NCBI)	Hérédité
ACAN	155760	117718	NM_013227.4	Dominante
ACVR1	102576	117759	NM_001111067.4	Dominante
B3GALT6	615291	356939	NM_080605.4	Récessive
B3GAT3	606374	284146	NM_012200.4	Récessive
B4GALT7	604327	118966	NM_007255.3	Récessive
BMP2	112261	179459	NM_001200.4	Récessive
CANT1	613165	218036	NM_138793.4	Récessive
CHST3	603799	119431	NM_004273.5	Récessive
CNP	123830	NA	NM_033133.5	Candidat, Récessive ?
COL10A1	120110	120688	NM_000493.4	Dominante
COL11A1	120280	120690	NM_001854.4	Dominante
COL11A2	120290	120693	NM_080681.3	Dominante/Récessive
COL1A1	120150	120704	NM_000088.4	Dominante
COL1A2	120160	120707	NM_000089.4	Dominante
COL2A1	120140	120710	NM_001844.5	Dominante (Récessive)
COL9A1	120210	120748	NM_001851.6	Dominante
COL9A2	120260	120750	NM_001852.4	Dominante/Récessive
COL9A3	120270	120754	NM_001853.4	Dominante
COMP	600310	120763	NM_000095.3	Récessive
CRTAP	605497	138847	NM_006371.5	Récessive
CUL7	609577	120910	NM_001168370.2	Récessive
CYP26B1	605207	299166	NM_019885.4	Récessive
EXT1	608177	121645	NM_000127.3	Récessive
EXT2	608210	121648	NM_000401.3	Récessive
FBN1	134797	121752	NM_000138.5	Dominante
FGFR2	176943	132262	NM_000141.5	Dominante
FGFR3	134934	121815	NM_000142.5	Dominante
FLNA	300017	121853	NM_001456.4	Liée à l'X Récessive/Dominante
FLNB	603381	121860	NM_001164317.2	Dominante/Récessive
GDF5	601146	122066	NM_000557	Récessive
GNAS	139320	122194	NM_000516.7	Dominante
HSPG2	142461	122547	NM_001291860.2	Dominante
IFITM5	614757	308058	NM_001025295.3	Récessive
IGF1	147440	122587	NM_001111283.3	Dominante
IGF1R	147370	138578	NM_000875.5	Dominante
IHH	600726	122605	NM_002181.4	Récessive
IMPAD1/BPNT2	614010	NA	NM_017813.5	Récessive
INPPL1	600829	323427	NM_001567.4	Récessive
JAK2	147796	122727	NM_004972.4	Dominante
KIF22	603213	286634	NM_007317.3	Récessive
LMX1B	602575	123102	NM_001174146.2	Récessive
MAFB	608968	293867	NM_005461.5	Récessive
MATN3	602109	123158	NM_002381.5	Récessive
MMP14	600754	314731	NM_004995.4	Récessive
MMP2	120360	123439	NM_004530.6	Récessive
NPPC	600296	NA	NM_024409.4	Candidat, Récessive ?
NPR2	108961	123897	NM_003995.4	Dominante
OBSL1	610991	201543	NM_015311.3	Récessive
P3H1	610339	138843	NM_022356.4	Récessive
PAPSS2	603005	124077	NM_004670.4	Récessive
PDE4D	600129	299630	NM_001104631.2	Récessive
PIK3R1	171833	352217	NM_181523.3	Dominante

Gene	OMIM	Orphanet	Transcrit GRCh37 (NCBI)	Hérédité
PLOD3	603066	304172	NM_001084.5	Récessive
POR	124015	117944	NM_000941.2	Dominante
PIIB	123841	217124	NM_000942.5	Dominante
PRG4	604283	118000	NM_005807.6	Récessive
PTPN11	176876	118143	NM_002834.5	Dominante
RIPK2	603455		NM_003821.6	Récessive
RMRP	157660	138742	NR_003051.3	Dominante
RUNX2	600211	118429	NM_001024630.4	Récessive
SHOX	312865, 400020	118707	NM_000451.3	Pseudoautosomale Récessive/Dominante
SLC26A2	606718	118813	NM_000112.4	Récessive
SMAD3	603109	260331	NM_005902.4	Récessive
SMARCAL1	606622	119731	NM_001127207.2	Récessive
SOX9	608160	119792	NM_000346.4	Récessive
TNFRSF11B	602643	120164	NM_002546.4	Récessive
TRAPPC2	300202	120241	NM_001011658.4	XLR
TRPS1	604386	120307	NM_014112.5	Récessive
TRPV4	605427	171081	NM_021625.5	Récessive
TUFT1	600087		NM_020127.3	Récessive
VCAN	118661	120457	NM_004385.5	Dominante
XYLT1	608124	376942	NM_022166.4	Récessive
XYLT2	608125	434703	NM_022167.4	Récessive