



Découvrir l'obésité rare

Panel de génotypage

Le panel de tests pour découvrir l'obésité rare comprend 87 gènes (dont 29 gènes associés au BBS) et 1 région chromosomique, reflétant la quasi-totalité des gènes les plus fréquemment testés associés à l'obésité.

Symbole du gène ou région (alternative*)	Numéro OMIM du gène	Symbole du gène ou région (alternative*)	Numéro OMIM du gène	Gènes associés au syndrome de Bardet-Biedl :	
ADCY3	600291	PCSK1	162150	Symbole du gène ou région (alternative*)	Numéro OMIM du gène
AFF4	604417	PHF6	300414	ARL6 (BBS3)	608845
ALMS1	606844	PHIP	612870	BBIP1 (BBS18)	613605
ASIP	600201	PLXNA1	601055	BBS10	610148
BDNF	113505	PLXNA2	601054	BBS12	610683
CPE	114855	PLXNA3	300022	BBS1	209901
CREBBP	600140	PLXNA4	604280	BBS2	606151
CUL4B	300304	POMC	176830	BBS4	600374
DNMT3A	602769	PPARG	601487	BBS5	603650
DYRK1B	604556	PROK2	607002	BBS7	607590
EP300	602700	RAB23	606144	BBS9 (PTHB1)	607968
GNAS	139320	RAI1	607642	IFT172 (BBS20)	607386
HTR2C	312861	RPGRIP1L	610937	IFT27 (BBS19)	615870
INPP5E	613037	RPS6KA3	300075	IFT74 (BBS22)	608040
ISL1	600366	SEMA3A	603961	LRRC45	
KIDINS220	615759	SEMA3B	601281	LZTFL1 (BBS17)	606568
KSR2	610737	SEMA3C	602645	MKKS (BBS6)	604896
LEP	164160	SEMA3D	609907	MKS1 (BBS13)	609883
LEPR	601007	SEMA3E	608166	NPHP1	607100
MAGEL2	605283	SEMA3F	601124	SCAPER	611611
MC3R	155540	SEMA3G	620997	SCLT1	611399
MC4R	155541	SH2B1	608937	SDCCAG8 (BBS16)	613524
MECP2	300005	SIM1	603128	TMEM67	609884
MRAP2	615410	TBX3	601621	TRIM32 (BBS11)	602290
NCOA1 (SRC1)	602691	TRPC5	300334	TTC21B	612014
NR0B2	604630	TUB	601197	TTC8 (BBS8)	608132
NRP1	602069	UCP3	602044	WDPCP (BBS15)	613580
NRP2	602070	VPS13B	607817		
NTRK2	600456	Région chromosomique 16p11.2†	613444‡		
PCNT	605925				

*Les alternatives aux symboles des gènes ou aux abréviations des phénotypes sont indiquées par mesure de précision

†Évaluation du réarrangement de la région chromosomique 16p11.2

‡Numéro de phénotype OMIM

Les symboles des gènes et les noms alternatifs peuvent être modifiés et sont à jour au juillet 2025.

Questions? Contacter PreventionGenetics

3800 South Business Park Avenue, Marshfield, Wisconsin 54449 USA • Téléphone : +1 844-513-3994 • Télécopieur : +1 715-384-3661 • Courriel : support@preventiongenetics.com

© 2025 Rhythm Pharmaceuticals, Inc. Tous droits réservés. Rhythm, Découvrir l'obésité rare et leurs logos sont des marques déposées de Rhythm Pharmaceuticals, Inc. CA-DSE-2300008 (03.09/2025)