Universitätsspital Basel

Medizinische Genetik
Labor Molekulargenetik

Schönbeinstrasse 40
CH-4031 Basel
Telefon +41 61 265 3620
Telefax +41 61 265 3621

www.unispital-basel.ch/medizinische-genetik

Genpanel Myopathien

Rhabdomyolyse und metabolische Muskelerkrankungen:

60 Gene: *ABHD5, ACAD9, ACADM, ACADVL, AGL, ALDOA, AMPD1, ANO5, CACNA1S, CAV3, CHKB, COQ4, COQ8A, CPT2, DGUOK, DMD, DYSF, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, FDX2, FKRP, FLAD1, GAA, GBE1, GMPPB, GYG1, GYS1, HADHA, HADHB, ISCU, LAMP2, LDHA, LPIN1, MLIP, OBSCN, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PNPLA2, POLG, POLG2, PRKAG2, PYGM, RBCK1, RRM2B, RYR1, SCN4A, SGCA, SIL1, SLC22A5, SUCLA2, TAMM41, TANGO2, TK2, TSFM, TYMP*

Referenz: "Rhabdomyolysis and metabolic muscle disorders", v5.2, expert review green, Genomics England PanelApp

Skelettmuskel-Kanalopathien:

13 Gene: *ADCY5, ATP1A2, ATP2A1, CACNA1A, CACNA1S, CLCN1, KCNA1, KCNJ2, PYGM, RYR1, SCN4A, SLC1A3, SLC2A1*

Referenz: "Skeletal Muscle Channelopathies", v1.46, expert review green, Genomics England PanelApp

Gliedergürtel-Muskeldystrophie, myofibrilläre Myopathie und distale Myopathien:

62 Gene: *ABHD5, ACADVL, ACTN2, ANO5, BAG3, BVES, CAPN3, CAV3, COL6A1, COL6A2, COL6A3, CPT2, CRYAB, DAG1, DES, DMD, DNAJB6, DOK7, DYSF, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, FLNC, GAA, GMPPB, GNE, HMGCR, HNRNPDL, ISPD, LAMA2, LAMP2, LMNA, LPIN1, MTM1, MYH7, MYOT, ORAI1, PFKM, PHKA1, PLEC, PNPLA2, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2, POPDC3, PYGM, PYROXD1, RYR1, SELENON, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SMCHD1, STIM1, SYNE1, SYNE2, TCAP, TNPO3, TOR1AIP1*

Referenz: "Limb girdle muscular dystrophies, myofibrillar myopathies and distal myopathies", v4.40, expert review green, Genomics England PanelApp

Kongenitale Myopathien:

74 Gene: *ACTA1, ACTN2, ADSSL1, ASCC1, ASCC3, BIN1, CACNA1S, CFL2, COL12A1, COL13A1, COL25A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COX6A2, DNAJB4, DNM2, DOK7, ECEL1, EPG5, FKBP14, FXR1, GBE1, HACD1, HNRNPA2B1, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, KY, LETM1, LMNA, LMOD3, MAP3K20, MEGF10, MICU1, MLIP, MTM1, MYBPC1, MYH2, MYH3, MYH7, MYL1, MYL2, MYMK, MYO18B, MYOD1, MYPN, NEB, ORAI1, PAX7, PIEZO2, PYROXD1, RYR1, RYR3, SCN4A, SELENON, SLC25A4, SPEG, SPTBN4, STAC3, STIM1, TNNC2, TNNI2, TNNT1, TNNT3, TPM2, TPM3, TRDN, TRIP4, TTN, UNC45B, VMA21, VWA1, ZC4H2*

Referenz: "Congenital myopathy", v5.12, expert review green, Genomics England PanelApp

Die aufgeführten Gene entsprechen den der jeweiligen Referenz zugrundeliegenden Empfehlungen. Die gemäss Genomics England PanelApp aufgeführten Gene entsprechen den als «diagnostic-grade», also diagnostisch gewerteten Genen (s.a. https://panelapp.genomicsengland.co.uk/#!Guidelines).

Die Auswertung weiterer Gene ist nach Rücksprache mit unserem Labor möglich.