

METODIKA – PANEL GENŮ:

Cílená masivní paralelní sekvenace (KAPA HyperChoice, Roche; Illumina) exonů a přilehlých intronových oblastí genů spojených s následujícími skupinami onemocnění (dle <http://www.musclegenetable.fr>):

1. Svalové dystrofie: *ANO5, BVES, CACNA1S, CAPN3, CAV3, CAVIN1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, CRPPA, DAG1, DMD, DNAJB6, DPM3, DYSF, EMD, FHL1, FKR, GAA, GGPS1, GMPPB, HMGCR, HNRNPDL, JAG2, LAMA2, LIMS2, LMNA, LRIF1, PLEC, POGLUT1, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POPDC3, PYROXD1, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SMCHD1, SYNE1, SYNE2, TCAP, TMEM43, TNPO3, TOR1AIP1, TRAPPC11, TRIM32, TTN, VCP*
2. Kongenitální svalové dystrofie: *ALG13, B3GALNT2, B4GAT1, BET1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COL12A1, CRPPA, DAG1, DNM2, DPM1, DPM2, DPM3, FKR, FKTN, GMPPB, GOLGA2, GOSR2, CHKB, INPP5K, ITGA7, LAMA2, LARGE1, LMNA, MSTO1, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, RXYLT1, RYR1, SELENON, TCAP, TRAPPC11, TRIP4*
3. Kongenitální myopatie: *ACTA1, ACTN2, BIN1, CACNA1S, CCDC78, CFL2, CNTN1, DNM2, FXR1, HACD1, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, LMOD3, MAP3K20, MEGF10, MTM1, MYBPC1, MYBPC3, MYH2, MYH7, MYL1, MYL2, MYMK, MYO18B, MYOD1, MYPN, NEB, PAX7, PYROXD1, RYR1, RYR3, SCN4A, SPEG, SPTBN4, STAC3, TNNC2, TNNT1, TNNT3, TPM2, TPM3, TTN*
4. Distální myopatie: *ACTN2, ADSS1, ANO5, CAV3, DNAJB6, DNM2, DYSF, FLNC, GNE, HSPB8, KLHL9, LDB3, MATR3, MYH7, MYOT, NEB, SMPX, SQSTM1, TIA1, TTN, VCP*
5. Další myopatie: *ACVR1, BAG3, CACNA1H, CASQ1, CAV3, CLN3, CRYAB, DES, DNAJB4, FHL1, FILIP1, FLNC, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HRAS, ISCU, KY, LAMP2, LDB3, LRP12, MB, MICU1, MLIP, MSTN, MYOT, ORA1, PABPN1, PLEC, PYROXD1, RYR1, SELENON, STIM1, SVIL, TRIM32, TRIM54, TRIM63, TTN, UNC45B, VCP, VMA21, ZC4H2*
6. Myotonické syndromy: *ATP2A1, CAV3, CLCN1, HSPG2*
7. Svalová onemocnění spojená s iontovými kanály: *ATP1A2, CACNA1A, CACNA1S, CLCN1, KCNA1, KCNE3, SCN4A*
8. Maligní hypertermie: *CACNA1S, RYR1*; geny mimo www.musclegenetable.fr: *ASPH, STAC3, TRPV1, CACNB1*
9. Kongenitální myastenické syndromy: *AGRN, ALG14, ALG2, COL13A1, COLQ, DES, DOK7, DPAGT1, GFPT1, GMPPB, CHAT, CHD8, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, LAMA5, LAMB2, LRP4, MUSK, MYO9A, PLEC, PREPL, RAPSN, RPH3A, SCN4A, SLC18A3, SLC25A1, SLC5A7, SNAP25, SYT2, TOR1AIP1, UNC13A, VAMP1*
10. Onemocnění motorického neuronu: *AARS1, ALS2, ANG, ANXA11, ASAH1, ASCC1, ATP7A, ATXN2, BICD2, BSCL2, C9orf72, CAPN1, CNTNAP1, DCTN1, DNAJB2, DNM2, DYNC1H1, ERBB3, ERBB4, EXOSC3, EXOSC8, EXOSC9, FBXO38, FIG4, FUS, GARS1, GBF1, GLE1, HEXB, HINT1, HNRNPA1, HSPB1, HSPB3, HSPB8, CHCHD10, CHMP2B, IGHMBP2, KIF26B, KIF5A, LASIL, LRP10, LRP12, MAPT, MATR3, MYH14, NEFH, NEK1, OPTN, PFN1, PIP5K1C, PLEKHG5, PRPH, PRUNE1, RBM7, REEP1, SETX, SIGMAR1, SLC25A46, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A7, SOD1, SPG11, SPTAN1, SPTLC1, SQSTM1, SYT2, TARDBP, TBK1, TRIP4, TRPV4, TUBA4A, UBA1, UBQLN2, VAPB, VCP, VRK1, VWA1, WARS1*
11. Další neuromuskulární onemocnění: *COL25A1, DGUOK, ELP1, FDX2, GFER, CHCHD10, KIF21A, MGME1, MYH3, MYH8, OPA1, PHOX2A, POLG, POLG2, PUS1, RNASEH1, RRM2B, SGCE, SLC25A4, SUCLA2, SYNE1, TK2, TMEM65, TNNI2, TOR1A, TPM2, TTR, TUBB3, TWNK, YARS2*
12. Další geny (mimo www.musclegenetable.fr): svalové dystrofie a myopatie: *AMPD1, CTBP1, DNMT3B, GLA, GTPBP2, CHD7, LOXL4, MTMR14, MYF6, POPDC2, RBCK1, SIL1, SUN1, SUN2*; myastenické syndromy: *AK9, NGLY1*; onemocnění motorického neuronu: *CCNF, ELP3, EPHA4, PADI2, PSEN2, TAF15*; Ehlers-Danlosův syndrom (ve spojení s myopatií): *COL1A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, DSE, FKBP14, PLOD1, TNXB*

13. Artrogrypóza: *ADAMTS15, ADCY6, ADGRG6, AGRN, ALG3, ASCC1, BICD2, BLTP1, CACNA1E, CNTNAP1, DHCR24, DNM2, DOK7, ECEL1, ERBB3, ERCC1, ERCC5, ERCC6, ERGIC1, FBN1, FBN2, FBN3, FKBP10, GLE1, GLDN, CHST14, KAT6B, KIF26B, KIF5C, LGI4, MAGEL2, MET, MUSK, MYBPC1, MYBPC2, MYH3, MYH8, MYL11, MYOD1, NALCN, NEK9, NUP88, PI4KA, PIEZO2, PIP5K1C, PSD3, RAPSN, RYR1, SLC35A3, SMPD4, SYNE1, TNNI2, TNNT3, TPM2, TUBB2B, UNC50, VIPAS39, VPS33B, VPS8, ZBTB42, ZC4H2*
14. Dědičné kardiomyopatie a arytmogenní syndromy: *AARS2, ABCC9, ACTA2, ACTC1, ACTN2, ADAMTS2, AKAP9, ALPK3, ANK2, ANKRD1, ASPH, B4GALT7, BAG3, BAG5, BGN, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CALR3, CASQ2, CAV3, CAVIN4, CDH2, COX15, CRYAB, CSRP3, CTF1, CTNNA3, DNAJC19, DES, DMD, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, DPP6, DTNA, EMD, EYA4, FHL1, FHL2, FHOD3, FKTN, FLNA, FLNC, GAA, GATA4, GATAD1, GJA5, GPD1L, HCN4, HTRA1, CHD7, ILK, JPH2, JUP, KCNA5, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNE5, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, KLHL24, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, LMOD2, MIB1, MRPL3, MRPL44, MTO1, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYH11, MYL2, MYL3, MYL4, MYLK2, MYOZ2, MYPN, NDUFAF1, NEBL, NEXN, NOTCH1, NPPA, NUP155, PDLIM3, PKP2, PLN, PRDM16, PRKAG2, PRKG1, PSEN2, RAF1, RANGRF, RBM20, RYR2, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SDHA, SGCD, SLMAP, SNTA1, SYNE1, TAFAZZIN, TBX5, TBX20, TCAP, TECRL, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TMEM43, TMEM168, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRDN, TRPM4, TSFM, TTN, VCL, ZIC3*