

Next Generation Sequencing Panel: Ceroidlipofuscinoses (CLN of NCL), 13 genen, versie 1

Technische informatie: DNA wordt verrijkt m.b.v. eArray Sure Select (Agilent, ELID#0549951) en vervolgens gerund op het Miseq platform (paired-end, 150bp, Illumina). Reads worden gemapt naar het genoom met het programma BWA (<http://bio-bwa.sourceforge.net/>) en geanalyseerd met het software programma SeqPilot (versie 4.1.2) module SeqNext. Nummering conform HGVS nomenclatuur volgens hieronder weergegeven referentiesequenties. Tenminste 98% van alle coderende exonen en intronen (tot -20 en +20) zijn minimaal 30 keer verticaal gecovert. Het is niet uitgesloten dat met de gebruikte techniek een aanwezige mutatie gemist wordt. Het is nog onvoldoende bekend wat de gevoeligheid van de gebruikte technologie is voor detectie van deleties en duplicaties >5 nucleotiden en van somatische mozaïeken (alle typen mutaties).

Gen	NM nummer (hg19)
PPT1 (CLN1)	NM_000310.3
TPP1 (CLN2)	NM_000391.3
CLN3	NM_001042432.1
DNAJC5 (CLN4)	NM_025219.2
CLN5	NM_006493.2
CLN6	NM_017882.2
MFSD8 (CLN7)	NM_152778.2
CLN8	NM_018941.3
CTSD (CLN10)	NM_001909.4
GRN (CLN11)	NM_002087.2
ATP13A2 (CLN12)	NM_022089.2
CTSF (CLN13)	NM_003793.3
KCTD7 (CLN14)	NM_153033.4