

Next Generation Sequencing Panel: Ciliopathie, incl. Bardet Biedl syndroom, 73 genen, V1

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 gecovered. (Aanvullend wordt MLPA analyse van het NPHP1 gen uitgevoerd (SALSA MLPA P387 NPHP1 probemix; MRC Holland).) 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).

Voor APC en VHL wordt ook analyse m.b.v. Sanger sequencing aangeboden (zie aanvraagformulier op http://www.erasmusmc.nl/klinische_genetica/). Bij een specifieke klinische verdenking kan alsnog aanvragen van Sanger analyse van het desbetreffende gen zinvol zijn.

<i>Gen</i>	<i>NM nummer (hg19)</i>
ACVR2B	NM_001106.3
AHI1 (JBTS3)	NM_001134831.1
APC	NM_000038.5
ARL13B (JBTS8)	NM_182896.2
B9D1	NM_001243473.1
B9D2	NM_030578.3
CSORF42 (JBTS17)	NM_023073.3
CC2D2A (MKS6, JBTS9)	NM_001080522.2
CCDC39	NM_181426.1
CCDC40	NM_017950.3
CEP290 (NPHP6, MKS4, JBTS5, BBS14)	NM_025114.3
CEP41	NM_018718.2
CFC1	NM_032545.2
DNAAF3	NM_001256714.1
DNAH11	NM_001277115.1
DNAH5	NM_001369.2
DNAI1	NM_012144.2
DNAI2	NM_023036.4
DNAL1	NM_031427.2
DYNC2H1	NM_001080463.1
FLCN	NM_144997.5
DNAAF1 (LRRC50)	NM_178452.4
DNAAF2 (KTU)	NM_018139.2
FOXH1	NM_003923.2
GDF1	NM_001492.4
IFT122	NM_052985.2
IFT140 (WDTC2)	NM_014714.3
IFT43 (C14orf179)	NM_052873.2
IFT80 (WDR56)	NM_020800.2

INPP5E (JBTS1)	NM_019892.3
INVS (NPHP2)	NM_014425.2
IQCB1 (NPHP5)	NM_001023570.2
KIF7 (JBTS12)	NM_198525.2
LEFTY2	NM_003240.3
LRRC6	NM_012472.3
NEK1	NM_001199397.1
NODAL	NM_018055.4
NPHP1 (JBTS4)	NM_000272.1
NPHP3	NM_153240.4
NPHP4	NM_015102.3
OFD1 (JBTS10)	NM_003611.2
RPGRIP1	NM_020366.3
RPGRIP1L (MKS5, JBTS7, NPHP8)	NM_015272.2
RSPH4A	NM_001010892.2
RSPH9	NM_001193341.1
SDCCAG8 (NPHP10)	NM_006642.3
TCTN1 (JBTS13)	NM_001082538.2
TCTN2 (MKS8)	NM_024809.3
TCTN3	NM_015631.5
TMEM138	NM_016464.4
TMEM216 (MKS2, JBTS2)	NM_001173991.2
TMEM237 (JBTS14)	NM_001044385.1
TMEM67 (JBTS6, MKS3, NPHP11)	NM_153704.5
TTBK2 (SCA11)	NM_173500.3
TTC21B (JBTS11, IFT139, NPHP12)	NM_024753.4
VHL	NM_000551.3
WDPCP (BBS15)	NM_015910.5
WDR19 (IFT144, NPHP13)	NM_025132.3
WDR35 (IFT121)	NM_001006657.1
ZIC3	NM_003413.3
Bardet-Biedl syndroom:	
BBS1	NM_024649.4
BBS2	NM_031885.3
ARL6 (BBS3)	NM_032146.3
BBS4	NM_033028.3
BBS5	NM_152384.2
MKKS (BBS6)	NM_018848.3
BBS7	NM_176824.2
TTC8 (BBS8)	NM_144596.2
BBS9 (PTHB1)	NM_198428.2
BBS10	NM_024685.3
TRIM32 (BBS11)	NM_001099679.1
BBS12	NM_001178007.1
MKS1 (BBS13)	NM_017777.3