

## **Neurodegeneratie met ijzerafzetting in de hersenen (NBIA), 10 genen, versie 1**

*Technische informatie:* DNA wordt verrijkt m.b.v. eArray Sure Select (Agilent, ELID#0641381) 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).

Voor ATP13A2 en WDR45 wordt ook analyse m.b.v. Sanger sequencing aangeboden (zie aanvraagformulier op [http://www.erasmusmc.nl/klinische\\_genetica/](http://www.erasmusmc.nl/klinische_genetica/)). Bij een specifieke klinische verdenking kan alsnog aanvragen van Sanger analyse van het desbetreffende gen zinvol zijn.

<b>Gen</b>	<b>NM nummer (hg19)</b>
ATP13A2	NM_022089.2
C19ORF12	NM_001031726.2
COASY	NM_025233.5
CP	NM_000096.3
DCAF17 (C2ORF37)	NM_025000.3
FA2H	NM_024306.4
FTL	NM_000146.3
PANK2	NM_153638.2
PLA2G6	NM_003560.2
WDR45	NM_007075.3