

Next Generation Sequencing Panel: Neuronale migratiestoornis, 103 genen, versie 2

Technische informatie: DNA wordt verrijkt m.b.v. eArray Sure Select (Agilent, ELID#0641271) 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. (Aanvullend wordt MLPA analyse van een aantal (fragmenten van) genen uitgevoerd (SALSA P061 Lissencephaly probemix; MRC Holland).) 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. 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 een aantal genen wordt ook analyse m.b.v. Sanger sequencing aangeboden (zie aanvraagformulier op 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>	<i>Gen</i>	<i>NM nummer (hg19)</i>
Afwijkende proliferatie van de cortex (micro- en macrocefalie):			
AKT1	NM_005163.2	MCPH1	NM_024596.3
AKT3	NM_005465.4	MED17	NM_004268.4
ASPM	NM_018136.4	MYCN	NM_005378.4
ASXL1	NM_015338.5	NBN (NBS1)	NM_002485.4
ATR	NM_001184.3	PCNT	NM_006031.5
CASK	NM_003688.3	PIK3CA	NM_006218.2
CDK5RAP2	NM_018249.4	PIK3R2	NM_005027.2
CENPJ	NM_018451.3	PNKP	NM_007254.3
CEP152	NM_001194998.1	PTEN	NM_000314.4
DKC1	NM_001363.3	RNU4ATAC (U4ATAC, MOPD1)	NR_023343.1
EIF2AK3	NM_004836.5	SLC25A19	NM_001126122.1
EMG1	NM_006331.7	STIL (MCPH7)	NM_001048166.1
ERCC1	NM_001983.3	STRADA	NM_001003787.2
ERCC2	NM_000400.3	TBC1D7	NM_016495.4
ERCC5	NM_000123.3	TSC1	NM_000368.4
ERCC6	NM_000124.2	TSC2	NM_000548.3
IER3IP1	NM_016097.4	TSEN54	NM_207346.2
JAM3	NM_032801.3	VPS13B (COH1)	NM_017890.4
Afwijkende neuronale migratie (lissencefalie/heterotopie):			
ACTB	NM_001101.3	INTS8	NM_017864.2
ACTG1	NM_001199954.1	KIF2A	NM_001098511.1
AP1S2	NM_001272071.1	KIF5C	NM_004522.2
ARFGEF2	NM_006420.2	LAMC3	NM_006059.3
ARX	NM_139058.2	NDE1	NM_001143979.1
DCHS1	NM_003737.2	PAFAH1B1 (LIS1)	NM_000430.3
DCX	NM_178153.2	RELN	NM_173054.2

EML1	NM_001008707.1	TUBA1A	NM_006009.2
ERMARD (C6ORF70)	NM_018341.2	TUBG1	NM_001070.4
FAT4	NM_024582.4	WDR62	NM_001083961.1
FLNA	NM_001110556.1	YWHAE	NM_006761.4
Afwijkende organisatie van de cortex en cerebrovasculaire afwijkingen:			
AP4E1	NM_007347.4	POMT2	NM_013382.5
AP4M1	NM_004722.3	RAB18	NM_021252.4
AP4S1	NM_007077.4	RAB3GAP1	NM_001172435.1
ATP6V0A2	NM_012463.3	RAB3GAP2	NM_012414.3
B3GALNT2	NM_152490.3	RNASEH2A	NM_006397.2
CNTNAP2	NM_014141.5	RNASEH2B	NM_024570.3
COL18A1	NM_130445.2	RNASEH2C	NM_032193.3
COL4A1	NM_001845.4	RNASET2	NM_003730.4
COL4A2	NM_001846.2	RTTN	NM_173630.3
DYNC1H1	NM_001376.4	SAMHD1	NM_015474.3
EOMES	NM_005442.2	SNAP29	NM_004782.3
FKRP	NM_001039885.2	SRPX2	NM_014467.2
FKTN	NM_006731.2	STAMBP	NM_006463.3
GPR56	NM_005682.5	TBC1D20	NM_144628.2
ISPD	NM_001101426.3	TBC1D24	NM_001199107.1
KIAA1279 (KBP)	NM_015634.3	TMEM5	NM_014254.1
L1CAM	NM_000425.3	TREX1	NM_016381.4
LARGE	NM_004737.4	TUBA8	NM_018943.2
NSDHL	NM_015922.2	TUBB2B	NM_178012.4
OCLN	NM_002538.2	TUBB3	NM_006086.3
PAX6	NM_001604.4	TUBB4A (TUBB5)	NM_006087.3
POMGNT1	NM_017739.3	VLDLR	NM_003383.3
POMT1	NM_007171.3		