

**Next Generation Sequencing Panel: Ataxie, 49 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. Aanvullend wordt MLPA analyse van APTX, FXN en SETX uitgevoerd (SALSA P316 Recessive Ataxias probemix; MRC Holland). Voor de genen ATN1, ATXN1, ATXN2, ATXN3, ATXN7, ATXN10, FMR1, PPP2R2B en TBP betreft de test een analyse van een repeat expansie. Voor FXN en CACNA1A wordt een repeat expansie aanvullend getest (naast NGS en/of MLPA). 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 recovered. 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).

Van een aantal genen wordt ook analyse m.b.v. Sanger sequencing aangeboden (zie aanvraagformulier op [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.

<i>Gen</i>	<i>NM nummer (hg19)</i>	<i>Gen</i>	<i>NM nummer (hg19)</i>
ADCK3 (COQ8)	NM_020247.4	KCND3	NM_004980.4
AFG3L2	NM_006796.2	MRE11A	NM_005591.3
ANO10	NM_018075.3	MTPAP	NM_018109.3
APTX	NM_175073.2	PDYN	NM_024411.4
ATCAY	NM_033064.4	PIK3R5	NM_014308.3
ATN1	NM_001940.3	POLG	NM_002693.2
ATP2B3	NM_021949.3	PPP2R2B	NM_181675.3
ATXN1	NM_000332.3	PRKCG	NM_002739.3
ATXN10	NM_013236.3	RNF170	NM_001160223.1
ATXN2	NM_002973.3	RNF216	NM_207111.2
ATXN3	NM_004993.5	SACS	NM_014363.4
ATXN7	NM_000333.3	SCN8A	NM_014191.3
CACNA1A	NM_023035.2	SETX	NM_015046.5
CACNB4	NM_000726.3	SIL1	NM_001037633.1
DNMT1	NM_001130823.1	SLC1A3	NM_004172.4
EEF2	NM_001961.3	SPTBN2	NM_006946.2
FGF14	NM_175929.2	SYNE1	NM_182961.2
FLVCR1	NM_014053.2	SYT14	NM_001146262.1
FMR1	NM_002024.5	TBP	NM_003194.4
FXN	NM_000144.4	TDP1	NM_018319.3
GRM1	NM_001278064.1	TGM6	NM_198994.2
IFRD1	NM_001550.3	TTBK2	NM_173500.3
ITPR1	NM_001099952.2	TTPA	NM_000370.3
KCNA1	NM_000217.2	ZNF592	NM_014630.2
KCNC3	NM_004977.2		